UNIVERSITÉ DE TOULOUSE

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE

ANNÉE 1964 N° 47

MANIFESTATIONS OCULAIRES DE LA MALADIE DE STEINERT

THÈSE

pour le Doctorat en Médecine

Présentée et soutenue publiquement en Mai 1964

par

Monique VERGNES

Membres du Jury	MM. CALMETTES	Président
	RIEUNAU, DEODATI, BEC	Assesseurs
	BESSOU	Suppléant

MANIFESTATIONS OCULAIRES
DE LA
MALADIE DE STEINERT

UNIVERSITEITSBIBLIOTHEEK - LEIDEN -

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41546523_0039

UNIVERSITÉ DE TOULOUSE

FACULTÉ MIXTE DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE

ANNÉE 1964 N° 47

MANIFESTATIONS OCULAIRES DE LA MALADIE DE STEINERT

THÈSE

pour le Doctorat en Médecine

Présentée et soutenue publiquement en Mai 1964

par

Monique VERGNES

Membres du Jury	MM. CALMETTES	Président
	RIEUNAU, DEODATI	Assesseurs
	BEC	
	BESSOU	Suppléant

UNIVERSITE DE TOULOUSE

FACULTE MIXTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE

TABLEAU DU PERSONNEL

DOYEN. . . . . MM. LAZORTHES.
1er ASSESSEUR. . . . . BLANC
2e ASSESSEUR. . . . . SOREL
Doyens honoraires. . . . . GORSE, CALVET, LEFEBVRE, BRUSTIER.

PROFESSEURS HONORAIRES

MM. RIBAUT, VALLOIS, TAPIE, DELAS, RISER, BOUNHOURE, BUGNARD

SECTION MEDECINE

PROFESSEURS

Clinique médicale.	MM. MERIEL.
Clinique médicale.	GADRAT.
Clinique chirurgicale et gynécologique.	FABRE P.
Clinique chirurgicale et du Cancer.	GRIMOUD.
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie	VIRENQUE.
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques.	BAZEX.
Clinique des maladies de la Tuberculose et Pathologie interne.	MOREL.
Clinique des maladies des voies urinaires.	LUEZ.
Clinique médicale infantile et Puériculture	SOREL.
Clinique médicale de la 1re Enfance	BARDIER
Clinique de neuro-chirurgie. .	LAZORTHES.
Clinique neurologique et psychiatrique	GERAUD
Clinique obstétricale.	GUILHEM P.
Clinique odonto-stomatologique.	CADENAT.
Clinique ophtalmologique	CALMETTES.
Clinique ORL et de chirurgie maxillo-faciale.	CALVET.
Clinique rhumatologique	RUFFIE R.
Clinique traumatologique des membres.	RIEUNAU.
Accouchement et Obstétricie sociale.	PONTONNIER.
Anatomie.	N...
Anatomie appliquée	POUILHES.
Anatomie pathologique.	FABRE J.
Bactériologie, Hygiène et Médecine sociale.	ANDRIEU
Chimie biologique	VALDIGUIE.
Electro-Radiologie.	MARQUES.
Embryologie générale.	PROUSSY J.
Histologie.	BIMES.
Hydrologie thérapeutique et Climatologie.	DARNAUD.
Médecine Légale et du Travail	PLANQUES.
Médecine Sociale.	MONNIER
Parasitologie.	BOUISSET.
Pathologie chirurgicale.	DAMBRIN.
Pathologie générale et Médecine expérimentale.	SENDRAIL.
Physico-Chimie.	AUVERGNAT.
Physiologie.	LAPORTE Y.
Physiologie appliquée et Pharmacologie.	BAISSET.
Physique biologique et médicale.	N...
Propédeutique médicale	J. LAPORTE
Thérapeutique.	DARDENNE.

PROFESSEURS A TITRE PERSONNEL

Anatomie générale et comparée.	M. COULOUMA.
Bactériologie.	Mme ENJALBERT.
Biochimie médicale.	MM. DOUSTE-BLAZY.
Maladies infectieuses.	ARMENGAUD.
Oto-Rhino-Laryngologie	CLAUX
Pathologie médicale.	MM. BOULARD.
Pathologie chirurgicale.	LAGROT.
Physique médicale.	BRU.

PROFESSEURS SANS CHAIRE

Histologie et Embryologie . .	MM. PLANEL.
Ophtalmologie	DEODATI
Parasitologie	RUFFIE J.
Physiologie	MONTASTRUC

MAITRES DE CONFERENCES AGREGES

Anatomie.	MM. BASTIDE.
Anatomie pathologique.	BOUISSOU.
Anesthésiologie.	LARENG.
Carcinologie	ESTRADE.
Chirurgie générale	ENJALBERT
—	GEDEON
—	SARRAZIN
—	SOUQUET.
Electroradiologie	PONS
Hématologie	DUCOS
Histologie et Embryologie . .	GUILHEM A.
Pathologie expérimentale. . . .	GLEIZES.
Physiologie.	BESSOU.
Physique médicale.	COMMANAY.
Pneumo-Phtisiologie.	MIGUERES.

AGREGES

Médecine générale	MM. RIBAUT
—	CALAZEL
—	RASCOL
—	LE TALLEC
—	RIBET
Chirurgie générale	FICAT.
—	PASQUIE
—	GAUBERT
Dermatologie et syphiligraphie	DUPRE
Hydrologie	DENARD
Médecine légale	GREZES-RUEFF
Neurochirurgie	ESPAGNO J.
Neurologie et psychiatrie . .	GAYRAL
Obstétrique	ESPAGNO G.
Ophtalmologie	BEC
Pneumo-phtisiologie	DELAUDE

AGREGES LIBRES

Anatomie.	MM. THOMAS.
Pathologie chirurgicale.	DIEULAFE.

SECTION PHARMACIE

PROFESSEURS

Botanique et Cryptogamie. . . .	Mme DULUCQ-MATHOU
Chimie analytique, Toxicologie et Hygiène industrielle	MM. BOURBON.
Chimie pharmaceutique	BLANC.
Matière Médicale.	VINCENT.
Pharmacie chimique et pharmacodynamique.	CAUJOLLE
Pharmacie galénique.	STANISLAS.
Zoologie.	ROUX.

PROFESSEURS A TITRE PERSONNEL

Pharmacie.	M. COUTURIER.
Sciences Naturelles.	Mme CAUJOLLE.
Botanique.	M. ROQUES.

PROFESSEURS SANS CHAIRE

Microbiologie.	MM. BREUILLAUD
Sciences Physiques.	PITET.

MAITRES DE CONFERENCES AGREGES

Toxicologie.	BROUSSY G.

PERSONNEL ADMINISTRATIF

Secrétaire Principal	MM. ROCHE.
Secrétaire.	BERRUT.

La Faculté déclare n'être pas responsable des opinions émises par les candidats.
(Délibération en date du 12 mai 1891.)

A MES PARENTS

En témoignage de ma profonde reconnaissance et de ma grande affection.

A MON MARI

ET A TOUS LES SIENS

A TOUTE MA FAMILLE

A MES AMIS

A NOTRE MAÎTRE ET PRÉSIDENT DE THÈSE :

MONSIEUR LE PROFESSEUR CALMETTES

Professeur de Clinique Ophtalmologique
à la Faculté de Médecine de Toulouse,
Chevalier de la Légion d'honneur.

Vous nous avez accueillis dans votre service avec la plus grande bienveillance et vous nous avez fait le grand honneur de nous confier l'élaboration de ce travail.

Vous nous avez enrichis par votre enseignement et votre exemple.

Veuillez accepter en ces quelques lignes le témoignage de notre profonde gratitude et de notre très respectueux attachement.

A NOTRE JURY DE THÈSE :

MONSIEUR LE PROFESSEUR RIEUNAU

Professeur de Clinique Traumatologique,
Chirurgien des Hôpitaux,
Chevalier de la Légion d'honneur.

Nous vous remercions très sincèrement d'avoir bien voulu siéger à notre Jury de Thèse.

Les conseils que vous nous avez prodigués au cours de nos études nous ont été précieux.

Recevez ici l'expression de notre respectueuse reconnaissance.

MONSIEUR LE PROFESSEUR DÉODATI

Professeur d'Ophtalmologie à la Faculté,
Chevalier de la Légion d'honneur.

Vous nous avez toujours réservé un accueil bienveillant.

Nous admirons la clarté de votre esprit et de votre enseignement.

Vos conseils nous ont été très utiles dans la réalisation de ce travail.

Nous vous remercions de l'honneur que vous nous faites de siéger à cette thèse et nous vous assurons de notre respectueux attachement.

MONSIEUR LE PROFESSEUR BEC

Professeur Agrégé d'Ophtalmologie à la Faculté.

Vous nous avez prodigué votre enseignement avec beaucoup de clarté.

Nous apprécions tous les jours la rigueur de votre sens clinique et vos profondes qualités humaines.

Nous sommes heureux de pouvoir vous exprimer ici l'expression de notre sincère gratitude.

MONSIEUR LE PROFESSEUR BESSOU

Professeur Agrégé de Physiologie.

Nous le remercions de son enseignement à la Faculté.

Qu'il recoive ici l'expression de notre reconnaissance.

A MONSIEUR LE DOCTEUR DELFOUR

Ancien Chef de Clinique Ophtalmologique à la Faculté.

Qu'il veuille trouver ici le témoignage de notre respectueux dévouement.

A MONSIEUR LE DOCTEUR BÉCHAC

Ancien Chef de Clinique à la Faculté.

Nous lui exprimons notre sincère admiration.

A MONSIEUR LE DOCTEUR DELPECH

Chef de Clinique Ophtalmologique — Assistant des Hôpitaux

Vous avez largement contribué à l'élaboration de ce travail.

Nous vous remercions de vos précieux conseils et de votre aide toujours si généreuse.

Soyez assuré de notre respectueuse sympathie.

A MONSIEUR LE DOCTEUR H. COUADAU

Chef de Clinique à la Faculté.

En témoignage de gratitude.

A MONSIEUR LE DOCTEUR GARIPUY

Ancien Chef de Clinique Ophtalmologique à la Faculté.

A MONSIEUR LE DOCTEUR AMALRIC

Ancien Chef de Clinique Ophtalmologique à la Faculté.

A NOS MAITRES
DE LA FACULTÉ DE MÉDECINE ET DES HOPITAUX
DE TOULOUSE

A NOS MAITRES DU CENTRE HOSPITALIER D'ALBI

A NOS CAMARADES ET A TOUS LES MEMBRES
DU SERVICE D'OPHTALMOLOGIE ET D'ORTHOPSIE
DE L'HOPITAL DE LA GRAVE

Nous remercions vivement les Laboratoires CHIBRET qui ont mis gracieusement à notre disposition leur service de Documentation Bibliographique.

AVANT-PROPOS

Les atteintes oculaires de la dystrophie myotonique sont dominées par l'existence d'une cataracte qui fut décrite pour la première fois en 1911 par Greenfield [59]. Curshmann [36], *de son côté, insista sur l'importance des troubles dystrophiques et endocriniens.*

Ces travaux furent complétés par ceux de Fleisher [48] *et* Vogt [134] *sur l'hérédité et la symptomatologie de la cataracte et ceux de* Heidenhaim [67] *sur les lésions musculaires.*

A l'heure actuelle, on insiste sur d'autres manifestations oculaires; à côté des atteintes cristalliniennes, moins fréquentes mais très intéressantes sur le plan nosologique, il faut citer, en particulier, les atteintes cornéennes. A côté des autres manifestations à type de blépharoconjonctivite, de larmoiement, les troubles de la musculature oculaire ont permis à Davidson [38] *et à ses collaborateurs de réaliser une étude très intéressante sur l'électromyographie oculaire. Enfin, il convient de noter l'apparition de manifestations associées à la Maladie de* Steinert : *les troubles pupillaires, l'atrophie optique et les dégénérescences tapéto-rétiniennes qui soni plus rarement rencontrés.*

Nous avons recueilli sept observations à la Clinique Ophtalmologique de notre Maître, Monsieur le Professeur Calmettes. *A partir de ces observations, nous avons étudié les manifestations oculaires de la Maladie de* Steinert *après en avoir rappelé les caractères généraux essentiels.*

C'est en 1909, que la myotonie atrophique, en tant qu'entité clinique, fut isolée du groupe des dystrophies musculaires avec la publication des travaux de Steinert [123], Batten *et* Gibb [10]. Steinert, *le premier, insista sur la fréquence de la calvitie précoce, de l'atrophie testiculaire, de l'acrocyanose, du goitre. D'autre part, ces auteurs reconnurent que l'atrophie musculaire ne se distribuait pas au hasard, mais atteignait de préférence les muscles de la face, les sterno-cléido-mastoïdiens, les muscles des avant-bras, les petits muscles de la main, les muscles de la loge antéro-externe des jambes.*

De nos jours, la Maladie de Steinert *conserve tout son intérêt. Elle ne fait plus figure de rareté et les cas connus sont maintenant nombreux. Les progrès réalisés dans des domaines différents (génétique, endocrinologie, histopathologie du muscle, électromyographie) ont enrichi la description de cette maladie.*

PLAN

Après ce bref rappel historique, nous ferons dans un *premier chapitre* une étude clinique de la Maladie de Steinert en envisageant son étiologie, sa symptomatologie clinique générale et électromyographique, son diagnostic, son anatomie pathologique et sa pathogénie.

Dans le chapitre suivant, nous analyserons les manifestations oculaires : la cataracte, les altérations cornéennes et dans le cadre des autres manifestations : la blépharoconjonctivite, l'atteinte lacrymale, les troubles oculomoteurs et de la statique oculaire. Nous rappellerons ensuite les méthodes et les résultats de l'électromyographie oculaire.

Nous étudierons enfin les manifestations oculaires associées : troubles de la motricité intrinsèque et les altérations du fond d'œil (atrophie optique et dégénérescence tapéto-rétinienne).

Dans le dernier chapitre, nous rapporterons nos observations avant d'aborder les problèmes thérapeutiques et les conclusions.

PREMIER CHAPITRE

ÉTUDE CLINIQUE

de la

MALADIE DE STEINERT

I. ÉTIOLOGIE

Si, en 1931, Rouques [114] étudiait deux cents cas de *dystrophie myotonique,* à l'heure actuelle beaucoup d'autres malades ont été dépistés grâce à une meilleure connaissance de la maladie.

Sa fréquence semble varier avec les races : elle est plus rare dans les pays méditerranéens que dans les pays anglo-saxons.

Si l'on rencontre des cas solitaires, au moins en apparence, de nombreux cas sont familiaux : 23 sur 82 dans les statistiques de Rohrer [113] ; Paterson, étudiant 97 fratries comprenant 365 germains, compte 236 sujets porteurs d'atteintes typiques, 193 douteux et 17 individus normaux.

De son côté, Thomasen [129], étudiant 1 148 membres de 21 familles, dont 874 vivants, trouve 101 cas typiques de Maladie de Steinert et 17 cataractes isolées chez les vivants, 44 maladies de Steinert et 14 cataractes isolées chez 274 morts.

Toutes les statistiques soulignent le *caractère familial de la maladie,* soit dans sa forme typique, soit dans ses formes dégradées (cataracte isolée par exemple). La mère d'un de nos malades (observation n° I) est atteinte d'une forme fruste de dystrophie myotonique. Dans l'observation n° III, on retrouve ce même syndrome chez la fille de notre patient. Enfin, dans nos observations n°s IV et VI, l'oncle dans un cas, le frère dans l'autre, étaient atteints de Maladie de Steinert.

Le mode de transmission de la Maladie de Steinert a

donné lieu à bien des discussions et ne semble pas encore établi en toute certitude.

Beaucoup d'auteurs ont constaté que la transmission de la maladie se faisait en dominance régulière (Fleisher [48], Greenfield [59], Naegeli [105], Vogt [134], Thomasen [129]) et il semble bien en être ainsi dans la majorité des cas. Mais ceci n'est pas la règle absolue : dans certaines familles, la dominance paraît irrégulière (Waring [138]). Plus rarement, quelques auteurs ont même évoqué un processus de transmission récessif (Greenfield [59]).

En fait, à l'heure actuelle, il faut considérer la Maladie de Steinert comme *conditionnée* par *une mutation dominante*, mais *à pénétrance et expressivité variables.*

Les variations de la pénétrance peuvent expliquer les cas où la maladie semble « sauter » une ou plusieurs générations, alors qu'il existe d'indiscutables conducteurs chez des sujets apparemment sains.

L'expressivité de la mutation est aussi très variable, certains sujets d'une même fratrie présentant le tableau clinique complet de la Maladie de Steinert, d'autres des formes atténuées ou même une simple cataracte.

Il est probable que l'action de la mutation se trouve *influencée par les conditions de milieu* dans lequel cette mutation se produit (Bénech et Ruffié [16]).

La plupart des auteurs admettent que la maladie ne se manifeste guère avant l'âge scolaire.

Curshmann [37] pense que l'affection commence rarement avant vingt ans. Pour Fleisher [48] comme pour Frey [54], l'affection se manifeste habituellement entre vingt et quarante ans. Klein [82] trouva 25 ans comme âge moyen des premiers troubles, chiffre qui correspond à ceux de Bell [15] et Maas [95]. Thomasen [129] ramena cet âge à 19 ans et demi.

Sur nos sept observations, nous trouvons deux cas ayant fait leur apparition entre seize et vingt ans, cinq entre trente et soixante ans.

En ce qui concerne la *répartition de la maladie dans les deux sexes,* les auteurs ont publié des statistiques parfois contradictoires. Rouques [114] estime que la myotonie dystrophique atteint trois hommes pour une femme. Dans nos sept observations, nous ne rencontrons que des individus du sexe masculin, excepté la mère d'un de nos malades (observation n° I) et la fille de l'un d'eux (observation n° III). Klein [82], au contraire, relève pour la Suisse un nombre à peu près égal de sujets dans les deux sexes : 185 hommes pour 177 femmes.

L'action de l'*âge* et l'action du *sexe* paraissent maintenant bien acquises. Ces deux éléments doivent faire évoquer le rôle du milieu humoral (et singulièrement endocrinien) dans l'expressivité génique [16].

Cette expressivité semble d'ailleurs varier non seulement avec le milieu (tant le milieu intérieur, c'est-à-dire humoral du sujet, que le milieu extérieur, l'environnement), mais aussi avec le nombre de générations.

Dans certains cas, on assiste à un véritable accroissement régulier de cette expressivité au cours des *générations,* ce qui donne lieu à deux types de phénomènes :

a) Apparition de plus en plus précoce des signes cliniques (antéposition), cécité à cinquante ans par exemple dans la première génération, à trente-trois ans dans la deuxième, à dix-sept ans dans la troisième (Fleisher [48], Frey [54], Maas [94], Thomasen [129]).

b) Aggravation progressive de troubles cliniques à chaque génération qui aboutit en définitive à la venue de sujets stériles. Quoique peu fréquents, de tels phénomènes, aboutissant au renforcement de la pénétrance et de l'expressivité

d'une mutation au cours des générations successives, ont été décrits en génétique expérimentale. Leur origine n'est pas connue avec certitude.

Goldschmidt [56] a admis l'existence de *facteurs modificateurs* (dominigènes) qui auraient un effet itératif au cours des générations. Mais il s'agit là d'une simple hypothèse.

Le *mode d'action* du gène mutant n'est pas connu. Toutefois, la complexité des troubles cliniques rencontrés et qui réalisent une véritable « chaîne polydysplasique » doit faire évoquer, selon Bénech et Ruffié, un trouble fondamental du métabolisme cellulaire. Il est possible que la mutation pathologique entraîne l'apparition d'un « *enzyme non sens* » déviant certaines chaînes métaboliques dans un sens aberrant. L'apparition dans quelques cas de créatinurie constitue encore un argument en faveur de cette hypothèse. S'il en est ainsi, la Maladie de Steinert rentrerait dans le groupe déjà important des « maladies moléculaires » [16].

Cependant, divers auteurs ont publié des observations où la Maladie de Steinert apparaît comme une maladie acquise. Nous allons donner un résumé rapide sur le rôle du traumatisme, de l'infection, des intoxications, et des avitaminoses.

a) *Le traumatisme*

Koelichen [84], Mondon [101], signalent l'apparition de symptômes myotoniques après un traumatisme grave.

Tetzner signale le cas d'une malade de trente et un ans qui, après une fracture des deux clavicules, des 3e et 4e côtes, survenue lors d'un accident, présenta une myotonie au niveau des membres supérieurs, puis au niveau des membres inférieurs. Par la suite apparut une atrophie musculaire.

Dans le cas du malade rapporté par Koelichen [84], ce dernier fut enseveli au cours de l'éclatement d'un obus.

Il s'ensuivit une paralysie incomplète des quatre membres pendant un mois et la perte de la parole. Le syndrome complet de la Maladie de Steinert s'installa deux ans après.

Mondon [101] a publié l'observation d'un malade qui, six ans après un traumatisme crânio-encéphalique grave, présenta un syndrome myotonique. L'amyotrophie s'installa huit ans après.

Sur nos sept observations, on ne relève aucun antécédent de traumatisme grave.

Le rôle du traumatisme est difficile à établir. Il faudrait être certain qu'avant l'accident le sujet soit indemne de toute manifestation de la maladie.

Par ailleurs, il y a une réaction myotonique dans d'autres affections que la Maladie de Steinert.

b) *L'infection*

La syphilis ou l'hérédo-syphilis ont souvent été rendues responsables de dystrophies musculaires (Barbonneix [8]). Un rhumatisme infectieux ou une infection pulmonaire aiguë ont souvent précédé les signes de l'affection (Batten [10], Weiss [140]).

Les *infections* peuvent aussi précipiter l'évolution de la maladie. Un malade de Passouant présenta une aggravation de sa maladie après des accés palustres [109].

c) *Les intoxications*

Rouques [114] n'a relevé aucune intoxication dans les antécédents des malades atteints de myotonie atrophique.

Desbuquois a signalé l'apparition d'une dystrophie musculaire après saturnisme [82].

d) *Les avitaminoses*

Londres [91] a insisté sur le rôle des vitamines D et C, mais leur rôle paraît faible.

Quant aux *syndromes de carence,* ils pourraient accélérer l'évolution de la maladie (Passouant).

En fait, aucune de ces observations n'est démonstrative. La plupart d'entre elles sont anciennes et remontent à une époque où la nosographie des affections musculaires était quasi-inexistante. Elles ne comportent pas de biopsie musculaire et l'on peut se demander si certaines ne sont pas des myosites atrophiques d'origine infectieuse ou métabolique.

Ainsi le *caractère héréditaire* de la Maladie de Steinert paraît indéniable. Cette maladie serait conditionnée par une *mutation dominante,* mais *à pénétrance et expressivité variables.*

II. SIGNES CLINIQUES (SIGNES OCULAIRES EXCEPTÉS)

La *triade* myotonie-myatrophies-cataracte constitue les symptômes les plus constants de la Maladie de Steinert, auxquels viennent s'ajouter, à un degré variable, les autres troubles endocriniens, végétatifs, vasomoteurs et trophiques.

La myotonie est caractérisée par une décontraction musculaire lente et difficile, mais la contraction reste normale. Lorsqu'on fait serrer la main au malade, il ne peut ensuite l'ouvrir, qu'au prix d'un effort, par saccades et par à-coups. La myotonie est déclenchée par le moindre mouvement, la percussion.

Dans la Maladie de Steinert, la myotonie est localisée aux muscles en voie d'atrophie et la réaction myotonique s'atténue à la répétition des mouvements.

1. LES SIGNES MUSCULAIRES

A) Le muscle strié

C'est en 1909 que Steinert [123] et Batten [10] indiquèrent la *topographie* particulière de l'atrophie musculaire dans la dystrophie myotonique. Le plus souvent, l'atrophie prédomine sur les muscles de la face, les masticateurs, les sterno-cléido-mastoïdiens, les muscles des avant-bras et les petits muscles de la main, les péroniers, les muscles antéro-externes des jambes et les vastes des cuisses.

La face

Presque tous les muscles de la face peuvent être atrophiés, et ceci contribue à donner au malade ce « masque myopathique » déjà décrit par Landouzy et Dejerine lors de la myopathie facio-scapulo-humérale.

Les muscles peauciers de la face participent souvent au processus atrophique. Les muscles masticateurs (muscles masséters, temporaux, ptérygoïdiens) sont aussi particulièrement atteints. Leur atrophie creuse les tempes, fait saillir l'apophyse zygomatique et détermine la laxité de l'articulation temporo-maxillaire (Chvostek [33]). Nous l'avons observé une seule fois dans l'observation n° I. La disparition de la boule de Bichat est fréquente. Nous l'avons noté dans l'observation n° II.

L'ensemble de ces atrophies détermine un faciès squelettique, émacié et la diminution caractéristique du jeu de la physionomie.

Les muscles du larynx, du pharynx, le voile du palais, participent parfois au processus atrophique, entraînant des modifications de la voix, qui devient faible, monotone et sans timbre (observations n°s II, III, IV, V). Ces troubles ont été

particulièrement étudiés par l'École Toulousaine. Les résultats de ces études ont été publiés par Calvet [29]. Outre la myotonie de la langue et du voile du palais, ces auteurs ont attiré l'attention sur les lésions des constricteurs du pharynx et sur les lésions laryngées. Steinert, dans son Mémoire de 1909, avait signalé l'existence d'une atrophie des muscles du larynx. On note des troubles de la vibration des cordes vocales d'origine musculaire, troubles vérifiés en stroboscopie (observations n° I et n° VII).

Le cou

L'atteinte des muscles sterno-cléido-mastoïdiens est très fréquente. Sur trente cas, elle a été rencontrée dix-neuf fois par Fleisher [48] et quatorze fois sur dix-huit cas par Curschmann [37].

Dans nos sept observations, nous l'avons retrouvée quatre fois. La participation des muscles de la nuque y est souvent associée.

Le tronc

La faiblesse des muscles des gouttières peut entraîner une scoliose ou une lordose. L'atteinte des muscles abdominaux est possible : dans ce cas, le malade est dans l'impossibilité de passer de la position horizontale à la position assise sans l'aide de ses mains (observation n° II).

Les membres supérieurs

Au niveau de la ceinture scapulaire, seuls les muscles sus et sous-épineux sont susceptibles d'être touchés.

Au niveau des bras, l'atteinte du deltoïde est parfois importante, empêchant les patients de lever les bras ou de

s'habiller seuls (cinq cas observés parmi les malades de Klein [82]). Au niveau des avant-bras (observation n° VII) l'atteinte du long supinateur, des fléchisseurs et des extenseurs, est une des localisations typiques de la Maladie de Steinert. L'atrophie des éminences thénar et hypothénar, des muscles interosseux, est assez constante dans la maladie: les sujets ne sont plus capables de tenir de gros objets ou de couper du pain par exemple. Dans les formes extrêmes, les doigts prennent une forme « en position de baïonnette ».

Les membres inférieurs

Les muscles de la ceinture pelvienne sont en général respectés. Au niveau de la cuisse, le quadriceps, avec prédominance sur la loge antéro-externe, peut être atrophié (Rouques [114]). Au niveau de la jambe, l'atrophie des péroniers est fréquente, entraînant le steppage.

Curschmann [37], Thomasen [129], Klein [82], ont signalé l'existence d'une faiblesse des petits muscles du pied.

Les muscles respiratoires

Chez deux de nos malades (observations n° II et n° VII) on note la présence de troubles respiratoires.

Des atteintes respiratoires ont été mentionnées par Benaim et ses collaborateurs. Ces auteurs ont publié l'observation de deux malades qui présentaient une hypoventilation pulmonaire par atteinte des muscles respiratoires. A la radioscopie, chez ces deux malades, ils notaient une diminution de la mobilité diaphragmatique et la présence de mouvements saccadés inhabituels lors de l'inspiration ou de l'expiration [16].

Kilburn [80] cite le cas d'un malade présentant une insuffisance cardio-pulmonaire, avec somnolence, respiration

de Cheynes-Stokes, cyanose, hypercapnie, hypoxémie et hypertension pulmonaire. Ces manifestations sembleraient être sous la dépendance d'une hypoventilation alvéolaire, due sans doute à une hypotrophie du diaphragme.

Ainsi, *tous les muscles* peuvent être touchés au cours de la dystrophie myotonique, mais l'atteinte des muscles de *la face,* en particulier des masticateurs, des sterno-cléido-mastoïdiens et des muscles des avant-bras, est la plus fréquente.

L'*atrophie* n'est pas toujours symétrique. On a pu observer des formes unilatérales.

La *localisation initiale* de l'atrophie est variable. En général, elle débute par les muscles de la face, par les sterno-cléido-mastoïdiens ou par les muscles des avant-bras. Parfois, l'atteinte primitive frappe les muscles des membres inférieurs, jambiers antérieurs ou péroniers latéraux. Selon Maas [94], l'atteinte des muscles temporaux serait la première.

Hirschfeld [70], Rohrer [113], Thiébaut [128], ont signalé l'existence de forme sans atrophie musculaire. Dans ces cas, le diagnostic n'avait été porté que grâce à la présence d'une *cataracte.*

Parfois, on peut discuter l'existence d'une pseudo-hypertrophie. Celle-ci porterait sur les muscles les plus variés : muscles des mollets (Huet), muscles des éminences thénar et hypothénar (Maas [94]).

B) Le muscle cardiaque

Steinert et Griffith [60] insistèrent les premiers sur la présence de troubles cardiaques au cours de la myotonie atrophique. L'examen électrocardiographique systématique met en évidence *la fréquence* des troubles cardiaques au

cours de cette affection. De Wind [41] a trouvé un électrocardiogramme pathologique dans soixante-deux pour cent des cas, Fisch [46] dans soixante-huit pour cent. Nombreux sont les auteurs qui retrouvèrent des *anomalies électrocardiographiques* : Rinzler [112], Miller [100].

Baumel [11] a remarqué la fréquence de l'hypertrophie cardiaque, soit d'hypertrophie vraie, soit de pseudo-hypertrophie, au cours de la Maladie de Steinert.

Par contre, Schindler [120] signale la petitesse du cœur chez trois de ses malades.

On rencontre souvent des troubles du rythme (Harvier [64], Mondon [102]) et principalement une bradycardie.

La tension artérielle au cours de la myotonie atrophique est variable; mais le plus souvent on note une baisse tensionnelle.

Dans nos observations, nous ne trouvons pas d'abaissement notable des chiffres tensionnels.

L'électrocardiogramme montre la fréquence des troubles cardiaques au cours de la Maladie de Steinert. Les anomalies les plus fréquemment rencontrées sont les suivantes:

— un aplatissement des ondes P;
— une augmentation de l'espace PR et un élargissement du complexe QRS, pouvant aller jusqu'au bloc de branche;
— une positivité des ondes T.

Nous retrouvons des perturbations électrocardiographiques dans les observations n° I et n° IV.

L'électrocardiogramme est normal dans les autres cas.

2. LES TROUBLES NEUROLOGIQUES

Les troubles neurologiques dans la Maladie de Steinert *ne sont pas constants*. On remarque surtout une abolition

des réflexes tendineux, des troubles ataxiques, des troubles de la sensibilité. Mais ces troubles *n'ont aucun caractère spécifique.*

a) *Les réflexes*

L'abolition des réflexes tendineux est fréquente au cours de la dystrophie myotonique. Cette abolition peut coïncider avec une musculature conservée et un réflexe idio-musculaire présent (Passouant [109]).

La constatation du signe de Babinski a été faite chez quelques malades, mais Rouques [114] ne l'a jamais observé.

Les réflexes cutanés abdominaux et crémastériens sont peu modifiés.

Dans nos sept observations, nous avons trouvé un affaiblissement des réflexes rotuliens et une abolition des achiléens, des tricipitaux et des radio-cubitaux (observation n° II), une abolition des stylo-cubitaux et des tricipitaux (observation n° VII). Par ailleurs, les réflexes cutanés-abdominaux et naso-palpébraux sont conservés.

b) *Troubles des sensibilités*

Curschmann [37] estime qu'ils n'existent pas; pour Rouques [114], ils sont exceptionnels. Passouant signale des troubles sensitifs. Batten [10], Curschmann [37], ont constaté des paresthésies, des douleurs spontanées. La plupart des auteurs ont pensé que ces troubles étaient de nature hystérique.

Chez nos sept malades, nous n'avons noté aucun trouble objectif de la sensibilité.

c) *Les troubles ataxiques*

Parmi les différents troubles de ce type, on a remarqué une ataxie des membres inférieurs, des troubles de la

coordination et de l'équilibration (Curschmann [37]) ; enfin, des troubles de la marche du type tabétique (Fleischer).

Nous n'avons remarqué aucun trouble ataxique chez nos malades.

d) *Les troubles extrapyramidaux*

Plusieurs fois ils ont été signalés associés à la Maladie de Steinert. En général, les signes de la série extrapyramidale sont peu intenses. Le tremblement a tous les caractères du tremblement parkinsonien.

e) *Autres troubles neurologiques*

Klein [82] signale, chez un de ses malades autopsié, une hydrocéphalie interne; chez un autre une dilatation du troisième ventricule et des ventricules latéraux.

Une malade de Klein présentait des troubles nerveux divers : céphalées, vertiges, troubles de l'odorat et du goût, paralysie faciale.

Selon Klein, le diagnostic d'une affection mésencéphalique est d'autant plus important qu'il se rapproche de l'origine supposée de la myotonie dystrophique.

f) *Les troubles sympathiques*

Les troubles sympathiques ont une *fréquence variable* au cours de la Maladie de Steinert. Les troubles vasomoteurs sont les plus fréquents. L'acrocyanose se rencontre souvent: les extrémités sont rouges, violacées, froides au toucher. Nous avons observé de tels troubles en particulier dans notre observation n° I.

Klein, chez l'une de ses malades, a observé des troubles vasomoteurs des extrémités du type de l'érythromélalgie. Chez une autre, il signale des acroparesthésies des extrémités

dues à des spasmes vasculaires paroxystiques qui précédèrent les symptômes myotoniques.

g) Les troubles psychiques

Pour Curschmann [37], les modifications psychiques sont constantes au cours de la Maladie de Steinert. Les travaux de nombreux auteurs (Stolba [125], Thomasen [129], Stollreiter [126], Gottwald [58]) incitent à considérer les troubles intellectuels et affectifs comme *fréquents* dans le processus dystrophique. Ils seraient l'apanage des formes complètes de la maladie.

Klein [82], dans son étude sur la dystrophie myotonique en Suisse, considère :

1) les troubles des fonctions intellectuelles,

2) les troubles de l'affectivité.

Il distingue *deux catégories* de malades atteints de troubles des fonctions intellectuelles :

1° Dans la première se trouvent des malades atteints d'une diminution des facultés intellectuelles, avec bradyphrénie, réduction de la mémoire, diminution de la capacité de concentration et de l'attention.

Quelquefois, l'intelligence est profondément atteinte. Klein cite un cas quasi-démentiel.

2° Dans la deuxième, cet auteur range des patients qui présentent en outre une oligophrénie à un degré variable; les malades vivent dans une sorte d'indifférence et d'apathie à l'égard de leur entourage qui ressemble parfois à un état catatonique. Klein dit encore que les dystrophies myotoniques, compliquées d'une oligophrénie, viennent d'un parent ayant déjà montré une forme prononcée de la maladie; on assiste donc ici à l'effet d'une antéposition.

Pour cet auteur, cet état serait l'expression de la pénétrance complète du gêne dystrophique.

L'affectivité est régulièrement touchée au cours de la Maladie de Steinert. Son atteinte serait d'ailleurs plus constante que la réduction des facultés intellectuelles. Elles consistent surtout en une diminution et un ralentissement de toute l'activité psychique, allant d'un manque d'énergie et d'initiative à l'indifférence et même à l'inertie affective complète (Klein).

A côté des troubles que nous venons de décrire peuvent se rencontrer, soit des psychoses, soit une épilepsie (Fischer [47], Maas [94]).

Klein, sur 244 cas, a trouvé une oligophrénie dans 54 cas, et des troubles affectifs ou caractériels dans 52 cas. Par contre, Thomasen [129], sur 99 patients, a trouvé 36 oligophrénes et 63 sujets présentant des troubles affectifs.

Dans nos observations, nous avons trouvé des troubles psychiques à type d'indifférence, d'oligophrénie (observation n° II).

3. LES TROUBLES DYSTROPHIQUES

a) *Troubles des phanères*

Parmi eux, la *calvitie* est un des signes les plus fréquents de la maladie (observations n^{os} I, II et VII). Elle présente chez l'homme une topographie fronto-pariétale. Elle est précoce, apparaissant entre vingt et vingt-cinq ans. Chez la femme, on observe plus souvent des cheveux clairsemés.

Le développement du système pileux est en général normal. Des cas d'*hypertrichose* ont été signalés. Plusieurs malades de Klein [82] présentaient une diminution de la pilosité corporelle surtout au niveau du pubis. Passouant, Klein, ont remarqué en particulier une disparition de la queue du sourcil.

Klein, chez ses malades, a souvent noté une *peau* pâle, amincie, sèche, parfois rugueuse et hyperkératosique, parsemée de taches pigmentées au niveau de la face.

b) *Troubles du squelette*

Selon Caughey [30], les anomalies osseuses accompagnent *fréquemment* la myotonie dystrophique. Elles portent essentiellement sur des déformations du *crâne* et sur des signes dysraphiques. Klein a relevé un cas d'oxycéphalie, une dysostose crânio-faciale et une microcéphalie. La fréquence du *palais ogival* a été remarquée par Adie [2], Katzenstein [77] et Klein. Ce dernier auteur note aussi la fréquence de la défectuosité de l'état dentaire (observations n^{os} I, II et VII). Nous remarquons une déformation très nette du crâne dans l'observation n° II.

De nombreux auteurs : Rouques [114], D'Antona [6], Kolb [85], Amyot [5], ont signalé l'association d'hyperostose crânienne et de dystrophie myotonique.

Klein estime la fréquence d'une telle association à 50 %. Mais on sait la difficulté de trouver des critères radiologiques précis à l'hyperostose frontale interne.

L'hypoplasie de la selle turcique a été signalée, ainsi qu'une pneumatisation des sinus frontaux.

D'autre part, Klein a noté chez plusieurs malades un thorax en carène, une cyphoscoliose, une synostose radio-cubitale bilatérale, une petitesse de la taille.

Curschmann [37] a souligné la *fragilité osseuse* et la facilité des fractures chez ces malades. Niekau [106] et Klein [82] constatent dans certains cas la guérison lente des fractures.

c) *Troubles respiratoires*

Klein décrit une association asthme-Maladie de Steinert chez deux malades. Nous avons également constaté la

fréquence de troubles respiratoires (observations n° II et n° VII).

d) *Troubles digestifs*

Parmi les troubles digestifs les plus fréquemment rencontrés, citons la stéatorrhée de type sprue (Lups [92], Kaufmann [78] et Klein [82]), des diarrhées chroniques, des ulcérations du rectum (Klein).

Nous notons une constipation chronique dans l'observation n° II.

e) *Le syndrome humoral*

Au cours de la myotonie atrophique, les *échanges nutritifs* peuvent être perturbés. Betcherew en fit la remarque en 1920 [16].

Les troubles du métabolisme de la créatine ont suscité de nombreuses recherches. Chez un sujet normal, seule la créatinine, substance de déchet de la créatine, se trouve éliminée dans les urines. Chez le malade myotonique, on assiste à une diminution de la créatinine urinaire, avec apparition de créatine dans les urines.

Parmi les composants minéraux, le calcium est souvent normal; cependant, Jung [76], Faure [45], ont noté une hypocalcémie.

Le phosphore ne présente pas de variations caractérisées.

Le sodium et le potassium sont peu modifiés.

4. LES TROUBLES ENDOCRINIENS

L'existence des troubles dystrophiques avait été remarquée depuis longtemps. Steinert, dans son Mémoire de 1909, mentionne la calvitie, l'acrocyanose, l'atrophie testiculaire et le goitre.

Les troubles endocriniens ont suscité beaucoup d'intérêt, plusieurs auteurs ont voulu y voir la preuve d'une origine endocrinienne de la maladie.

Il semble utile de donner une vue d'ensemble sur ces atteintes endocriniennes au cours de la dystrophie myotonique.

1) Les altérations des glandes génitales

a) *Chez l'homme*

L'atrophie testiculaire est un symptôme fréquent au cours de la myotonie atrophique. En 1909, Steinert l'avait déjà notée. Thomasen [129] a trouvé sur 43 patients, 37 atteints d'atrophie testiculaire. De Jong [75], 16 hommes sur 27. Clarke [34], 65 hommes sur 81. Dans nos observations, nous avons décelé cinq fois une atrophie testiculaire.

— *Au point de vue clinique,* l'atrophie testiculaire est le signe le plus net de l'altération des testicules. Les glandes diminuent de volume, elles perdent de leur fermeté et leur sensibilité à la pression. Les caractères sexuels secondaires ne subissent pas d'altération importante. On note une légère atrophie de la verge et une régression du système pileux. Nadler [104] a signalé dans quelques cas l'apparition d'une gynécomastie. On remarque aussi une diminution de la libido, avec impuissance sexuelle.

— *Au point de vue biologique,* l'altération de la fonction testiculaire est marquée par une diminution de l'élimination urinaire des 17 cétostéroïdes.

Decourt [39], Marshall [98], pensent que la baisse des 17 cétostéroïdes urinaires porte sur le contingent testiculaire, alors que la sécrétion des androgènes d'origine surrénalienne est conservée. Selon Decourt, les taux s'inscrivent généralement entre 4 et 8 milligrammes par vingt-quatre heures.

Au contraire, William, Caughey [32], pensent que l'atrophie testiculaire est insuffisante à elle seule pour expliquer la baisse du taux d'élimination des 17 cétostéroïdes urinaires.

Chez nos malades, le taux des 17 cétostéroïdes était le plus souvent bas dans trois cas (observations n°s I, II et IV) ; les résultats étaient normaux dans l'observation n° V. Dans l'observation n° I, ce taux était compris entre 3, 4 et 9 milligrammes par vingt-quatre heures.

La stimulation par A.C.T.H. exogène (test de Thorn avec perfusion intraveineuse d'A.C.T.H.) a donné dans le cas n° V une réponse supérieure à la normale. Dans l'observation n° I et II la réponse était normale.

Dans l'ensemble, la réponse à l'A.C.T.H. de la sécrétion androgénique du cortex surrénal est normale.

— *Au point de vue histologique*, l'altération testiculaire se caractérise par une hyalinisation des tubes séminifères et une disparition des cellules de Leydig.

— *L'origine* de cette atrophie testiculaire a soulevé de nombreuses discussions.

L'origine hypophysaire paraît peu probable. Ceci semble prouvé par le dosage des F.S.H., dont le taux est compris en général entre 5 et 25 U.S. (Decourt [39]).

Il semble que les lésions testiculaires soient primitives. Les cellules de Leydig répondent à la gonadotrophine pituitaire en accroissant leur taille et leur nombre; mais le stéroïde formé, objectivé par les cristaux de Reincke, resterait inemployé (Caughey [32]).

b) *Chez la femme*

On retrouve l'existence de troubles génitaux chez la femme (Steinert [124], Fleischer [48], Frey [54], Haller [63], Nadler [104]).

— *Au point de vue clinique,* ces troubles génitaux s'objectivent par une hypo ou une hyperménorrhée. On note des intervalles prolongés ou la cessation précoce des règles, une frigidité, une stérilité. Les caractères sexuels secondaires sont normalement développés.

Marshall [98] a pratiqué le dosage des œstrogènes chez deux de ses malades. Les résultats étaient à la limite de la normale.

— William et ses collaborateurs ont pu vérifier histologiquement les ovaires de deux de leurs malades. L'ovaire présentait une structure histologique normale dans un cas, dans l'autre ils notèrent la présence d'un kyste ovarien du volume d'une orange à droite.

2) La fonction de la glande surrénale

La plupart des auteurs (Marshall [98], Decourt [39]) sont d'accord pour reconnaître un fonctionnement normal à la glande surrénale au cours de la Maladie de Steinert.

D'autres, au contraire, avec Caughey [30, 32], pensent qu'il existe une perturbation localisée à la seule fonction androgénique de la surrénale.

— *Au point de vue clinique,* les signes de l'insuffisance surrénalienne ne se retrouvent pas. On ne note pas de pigmentation addisonienne. Caughey [32] rapporte l'existence d'état léthargique et d'apathie mentale, qu'il distingue cependant de l'asthénie de la Maladie d'Addison.

— *Au point de vue biologique,* le dosage des électrolytes K et Na s'est toujours révélé normal (Caughey [30], Marshall [98]). Les dosages de l'aldostérone urinaire (Caughey) ont été normaux.

La fonction gluco-corticoïde de la glande est sensiblement normale (Decourt [39], Marshall [98], Caughey [32]).

Chez nos malades, dans les observations n^{os} IV et V, le taux des 17 hydroxy-stéroïdes s'établissait entre 2,3 et 7,3 milligrammes par vingt-quatre heures. Dans l'observation n° I, le taux de ces hormones, très bas (1,1 mg par 24 h), évoquait une insuffisance surrénalienne. Mais chez ce malade, le test de Thorn (perfusion intraveineuse d'A.C.T.H.) entraînait une élévation normale des taux des 17 hydroxy-stéroïdes.

— *Au point de vue histologique,* Adie [2] a rapporté une distribution anormale des lipoïdes dans le cortex. Keschner [79] a décrit une fibrose corticale de la zone fasciculée avec dégénérescence cellulaire.

Berthold [18] trouva 24 fois sur 33 autopsies décrites dans la littérature, la présence de surrénale anormale. Au contraire, William et ses collaborateurs n'ont observé aucune anomalie [16].

3) La fonction thyroïdienne

a) *Clinique*

L'*augmentation* de volume du *corps thyroïde* est un trait habituel au cours de la dystrophie myotonique. Steinert [123] fut l'un des premiers à mentionner son existence. Klein [82], dans son étude de la Maladie de Steinert en Suisse, trouve 50 pour cent de goitres. Les goitres sont du type diffus ou du type nodulaire. Sur nos sept observations nous avons rencontré dans deux cas une augmentation de volume de la glande thyroïde. Dans les observations n° IV et n° V, il s'agissait d'une hyperplasie diffuse du tissu glandulaire. Dans quatre cas, la glande paraissait normale. Enfin, dans l'observation n° VI, elle était de petit volume.

b) *Examens biologiques*

L'abaissement du métabolisme basal a été retrouvé chez de nombreux malades atteints de dystrophie myotonique.

Marshall [98] trouve une valeur anormalement basse du métabolisme basal trois fois sur six malades examinés. Dans nos observations, la valeur du métabolisme basal a été la suivante : nous avons trouvé des valeurs basses, comprises entre moins 7 pour cent et moins 28 pour cent, le taux moyen se situant autour de moins 15 pour cent.

Malgré ces valeurs basses, les signes de la série myxœdémateuse se rencontrent rarement au cours de la Maladie de Steinert. La plupart des auteurs mentionnent que les valeurs peu élevées du métabolisme basal ne sont pas influencées par la prise d'extraits thyroïdiens.

Le test à l'iode 131 donne une appréciation plus directe de la fonction thyroïdienne. Decourt [39], Marshall [98], rapportent que la fixation thyroïdienne de l'iode 131 est à peu près normale. Caughey [32], lui, a remarqué chez ses malades une légère hypofixation d'iode 131.

Dans nos observations, le test au radio-iode, lorsqu'il fut pratiqué, a donné les résultats suivants : dans deux cas (observations n^{os} I et V), la fixation était inférieure à la normale; dans l'observation n° IV, on observait une hyperfixation d'iode 131.

Dans les cas où l'*épreuve à la T.S.H.* a été pratiquée, on obtenait un effet marqué sur la fixation d'iode 131. Dans l'observation n° I, la T.S.H. ramena le taux de fixation de la glande à des taux normaux; l'abaissement primitif n'était donc pas imputable à une atrophie thyroïdienne primaire diffuse, mais à une insuffisance fonctionnelle.

Stanbury [122] a pu décrire, dans un cas de Maladie de Steinert, l'existence d'un myxœdème. Par ailleurs, Berkmann a signalé, au cours d'une myotonie atrophique, l'existence d'une hyperthyroïdie.

c) *Histologie*

William, au cours de l'autopsie de trois malades atteints

de dystrophie myotonique, a pu examiner histologiquement le tissu thyroïdien. Dans les trois cas, il n'a noté aucune anomalie [16].

Thomasen [129] remarqua la présence de *goitres colloïdes* presque uniquement chez les femmes. Benda [17], après l'étude de quatre cas d'autopsie, conclue que le goitre colloïde est souvent rencontré au cours de la myotonie atrophique et que la glande a une capacité de fonctionnement plus basse que la normale.

Les valeurs abaissées du métabolisme basal ne semblent pas relever d'une insuffisance thyroïdienne. Decourt [39], Marshall [98], pensent que cet abaissement serait dû à la réduction de la masse corporelle. William et ses collaborateurs s'opposent à cette conception. Caughey [32] pense que l'origine de l'hypométabolisme pourrait résider dans la glande thyroïde elle-même.

On ne peut évoquer avec certitude la nature des troubles thyroïdiens observés au cours de la Maladie de Steinert.

Marshall [98], Decourt [39], pensent que la fonction thyroïdienne est normale et que la diminution fréquente du métabolisme basal est d'origine extrathyroïdienne. Pour Caughey [32], il existe une hypothyroïdie dont l'origine pourrait résider dans la glande elle-même.

Dans nos observations, nous notons dans certains cas l'intégrité de la fonction thyroïdienne et dans d'autres une altération de cette fonction.

De toute façon, cette hypothyroïdie est trop inconstante pour jouer un rôle dominant dans la pathogénie de la maladie.

4) La fonction hypophysaire

Niekau [106], Maas [95], Claude [35], avaient déjà observé certains signes d'origine hypophysaire, mais

n'avaient jamais rencontré de véritables syndromes hypophysaires. Des syndromes diencéphalo-hypophysaires ont été décrits.

Steinert [124], Maas [95], Rathery [111], ont signalé la présence d'une polyurie.

Harvier [64], D'Antona [7], rapportent le cas d'une obésité importante.

En fait, dans la majorité des cas, le fonctionnement hypophysaire est normal et ses principales fonctions semblent conservées.

Il semble ne pas exister d'insuffisance hypophysaire au cours de la Maladie de Steinert. En fin d'évolution, il pourrait y avoir un hypofonctionnement, mais ceci se retrouve au cours des *maladies atrophiantes*.

5) La fonction parathyroïdienne

L'étude des glandes parathyroïdes a longtemps suscité beaucoup d'intérêt. Faure [45], Rathery [111], pensaient que la maladie pouvait avoir son origine dans un dysfonctionnement parathyroïdien. On avait même discuté des rapports de la cataracte avec l'insuffisance parathyroïdienne.

La plupart des auteurs (Decourt [39]) sont d'accord pour reconnaître que les éléments biologiques caractéristiques de la déficience parathyroïdienne n'ont jamais été retrouvés. Chez tous leurs malades, le bilan phosphocalcique s'est révélé normal. Dans nos observations n^{os} I et II, la calcémie était normale.

D'autre part, les signes attribués à l'insuffisance parathyroïdienne : calvitie, cataracte, chute des dents, sont des signes endocriniens fréquents (Rouques [115]). Le signe de Chvostek a souvent été constaté chez certains malades.

Rouques rapporte trois cas où l'examen histologique des parathyroïdes révélait des altérations discrètes et banales.

6) La fonction pancréatique

L'existence de troubles endocriniens d'origine pancréatique, au cours de la myotonie dystrophique, n'est pas exceptionnelle. Sur huit malades, Jacobson [74] a trouvé un *diabète sucré* dans deux cas; Stanbury en signale un cas. Becker [12] rapporte aussi le cas d'un diabète sucré. Klein [82] a remarqué que sept de ses malades sur deux cent cinquante et un présentaient un diabète.

Le test de tolérance à l'insuline était normal chez six malades de Caughey [30], et chez huit malades de Marshall [98]. Certains auteurs ont évoqué la possibilité d'un défaut d'utilisation du glucose. Ils pensent qu'il proviendrait du taux peu élevé du potassium intramusculaire. On peut suggérer aussi l'explication suivante : l'augmentation de l'hormone de croissance secondaire à l'hypogonadisme a un effet hyperglycémiant.

Quant aux hormones gluco-corticoïdes, leur taux étant normal, elles n'interviennent pas dans ces troubles du métabolisme des hydrates de carbone.

Nous n'avons pas relevé de diabète sucré chez nos malades. Leur glycémie était normale.

III. ÉLECTROMYOGRAPHIE GÉNÉRALE

Buchtal [25], Lefebvre [87], ont décrit, les premiers, l'*activité électromyographique* anormale du muscle myotonique. Au repos, le silence électrique est très difficile à obtenir. Lors d'une contraction légère ou lors de l'enfoncement de l'aiguille, on enregistre une rafale de deux à

quatre secondes évoquant la réaction myotonique. Celle-ci se traduit par des *potentiels d'action* de faible amplitude (300 microvolts) et de courte durée (de 0,5 à 2 millisecondes) mais toujours inférieure à 5 millisecondes. Leur *fréquence* est grande (50 par seconde en moyenne et jusqu'à 140 par seconde). Leur forme est identique, leur amplitude est en décroissance progressive. La fréquence, au cours d'une rafale, va croissant, atteint un maximum et décroît rapidement.

On note souvent la présence de *potentiels* lents, arrondis, répétitifs, en rafale, d'amplitude modérée.

On considère qu'il s'agit d'un tétanos passager élémentaire intéressant quelques myomes.

Dans cette activité anormale, la *réaction myotonique* persiste après anesthésie ou section du nerf.

On différencie la rafale myotonique des potentiels répétitifs spontanés de la tétanie : ce sont des potentiels d'unité motrice, dont la fréquence est très élevée (125 à 250 par seconde), se répétant par trains à rythme inversement proportionnel à la fréquence interne.

L'origine neurogène de cette myotonie est formellement rejetée depuis que les travaux de Schaeffer [118] ont montré qu'elle persistait après novocaïnisation ou section du nerf moteur.

On peut évoquer alors deux hypothèses : le phénomène myotonique pourrait avoir son origine soit au niveau de la plaque motrice, soit au niveau de la fibre musculaire elle-même.

1° LA PLAQUE MOTRICE

Des expérimentations d'auteurs américains montrant que la réaction myotonique persiste après curarisation sembleraient éliminer cette hypothèse (Denny [40]).

Passouant [109] a trouvé un excès d'acétylcholine par rapport aux muscles normaux. L'injection intra-artérielle d'*acétylcholine* chez un sujet myotonique produit une réaction myotonique à des doses n'entraînant aucune réponse chez le sujet normal.

Les recherches électromyographiques de Buchtal [25], Lefebvre [87], ont montré la similitude des tracés de myotonie avec ceux obtenus par l'injection intra-artérielle d'acétylcholine sur un muscle énervé.

2° LA FIBRE MUSCULAIRE

On observe souvent chez les myotoniques la présence d'un métabolisme anormal du *potassium*.

Brown et Harvey ont montré que les muscles myotoniques étaient très sensibles à l'injection intra-artérielle de sels de potassium : ils ont obtenu une contraction durable des muscles énervés et curarisés par injection intra-artérielle de chlorure de potassium (10 à 20 milligrammes). Par contre des quantités bien plus fortes sont nécessaires pour obtenir une légère contraction sur des muscles normaux. Williams, avec un matériel radioactif, a trouvé une réduction importante de la concentration totale du potassium chez les sujets myotoniques. Cummings a trouvé une réduction du potassium musculaire dans les biopsies musculaires [16].

On trouve des salves myotoniques à l'électromyographie dans des cas d'hypokaliémie chez des sujets non myotoniques.

L'*adrénaline* en injection intraveineuse réduit la myotonie : elle entraîne des mouvements des ions K dans le muscle. Avec les résines échangeuses d'ions, on a trouvé que la myotonie diminuait, alors que le taux de potassium sérique baissait aussi.

Le syndrome myotonique de la Maladie de Steinert, comme celui de la Maladie de Thomsen, a une *autonomie clinique et électrique précise*. On considère cette affection comme une maladie du muscle sans doute localisée à la membrane musculaire.

Les rares observations où on le rencontre, en dehors de ces cadres précis, dans les affections métaboliques endocriniennes ou neurologiques, ne lui enlèvent pas son autonomie et éclairent peu le problème de *sa pathogénie*, qui *reste encore à élucider*.

IV. DIAGNOSTIC

Le diagnostic de la Maladie de Steinert, facile à la période d'état, peut être plus difficile au stade de début. Outre le symptôme myotonique commun à diverses affections, la recherche de l'*atteinte oculaire* (en particulier de la cataracte) associée à la présence de troubles neuro-musculaires, endocriniens, trophiques ou psychiques, orientent vers le diagnostic de dystrophie myotonique.

Nous éliminerons tout d'abord les syndromes myotoniques autres que la Maladie de Steinert et nous évoquerons ensuite le diagnostic différentiel avec les atrophies musculaires.

A. LES SYNDROMES MYOTONIQUES AUTRES QUE LA MALADIE DE STEINERT

En dehors de la Maladie de Steinert, la *réaction myotonique* clinique ou électrique se rencontre dans différentes affections.

1° *La Maladie de Thomsen*

La myotonie est le signe majeur: elle est précoce, diffuse et le plus souvent associée à une hypertrophie musculaire

caractéristique. Le problème de l'identité des deux maladies a été longtemps discuté. Certains auteurs insistent sur la parenté qui existerait entre la Maladie de Steinert et la Maladie de Thomsen (Maas et Paterson [94]).

Mais la plupart des auteurs se rallient à la thèse de Curschmann [37] qui *sépare* ces deux affections: la Maladie de Thomsen est une anomalie congénitale, alors que la Maladie de Steinert débute en général entre la vingtième et la quarantième année. Si les sujets atteints de Maladie de Thomsen présentent un aspect robuste, les malades porteurs de dystrophie myotonique frappent par leur amaigrissement, leur visage émacié, leur déchéance physique générale. Au cours de la Maladie de Steinert, les symptômes myotoniques sont localisés. Les troubles myotoniques de la myotonie congénitale atteignent au contraire toute la musculature squelettique. Klein [82] souligne l'importance de l'examen biomicroscopique pour le diagnostic différentiel entre ces deux affections, la Maladie de Thomsen ne s'accompagnant jamais des altérations cristalliniennes décrites dans le syndrome de Steinert, ce qui, au point de vue ophtalmologique, confirme l'autonomie des deux entités cliniques.

2° *La myotonie paradoxale*
(Schnarke et Full)

Elle n'est qu'une forme clinique symptomatologique dans laquelle la myotonie augmente, au lieu de disparaître avec la répétition de la contraction musculaire : ces formes se rencontrent dans le cadre de la Maladie de Steinert et de la Maladie de Thomsen.

3° *La paramyotonie congénitale*
(Eulenburg)

Elle fut décrite en 1886 par Eulenburg. Il s'agit d'une affection musculaire, de caractère familial, propre à l'Est

européen. La myotonie y est minime, mais elle devient très importante, diffuse, sous l'influence du *froid*. Elle est alors suivie d'une paralysie des extrémités touchant les mains et les jambes. Cette maladie se manifeste dès la naissance et on insiste sur le rôle sensibilisant du froid quelles qu'en soient les modalités: atmosphère, eau froide, boisson froide.

4° *Les syndromes myotoniques symptomatiques*

On rencontre des réactions myotoniques, surtout à l'examen électromyographique, dans différentes affections :

— Dans les *myosites* inflammatoires ou traumatiques, on peut rencontrer des potentiels oscillants de haute fréquence qui rappellent la myotonie.

— Dans les *hypokaliémies* avec alcalose, des aspects myotoniques plus ou moins typiques sont retrouvés. Les salves myotoniques disparaissent avec la seule correction de la kaliémie.

— Dans le cadre des affections endocriniennes, on a décrit des réactions myotoniques au cours du *myxœdème*, notamment (Thiébaut [128]). Dans tous les cas, la myotonie disparaît avec le traitement du myxœdème. Elle est souvent associée à une hypertrophie musculaire.

Masson [99] relate au cours du myxœdème la présence de syndrome pseudo-myotonique caractérisé par une lenteur du mouvement portant sur la contraction et sur la décontraction. Le trouble est donc très différent de celui de la myotonie vraie où le ralentissement intéresse électivement la décontraction. Sur le tracé électromyographique, les longues salves d'activité répétitive de la myotonie font défaut (Waldenstein [136]).

B. Le diagnostic différentiel doit évoquer de même :

les ATROPHIES MUSCULAIRES

— L'apparition d'amyotrophies distales des membres peut quelquefois faire hésiter avec une poliomyélite chronique, une amyotrophie de Charcot-Marie, une sclérose latérale amyotrophique, une névrite hypertrophique progressive de Dejerine-Sottas.

L'examen neurologique minutieux, les examens ophtalmologique et endocrinien et la recherche des antécédents héréditaires permettront de poser le diagnostic.

— Une myopathie facio-scapulo-humérale, de par son début très précoce, l'absence de calvitie, de cataracte et de myotonie, sera facilement écartée.

— On éliminera enfin une myopathie des racines ou une myopathie tardive type Névin, dont l'évolution est complètement régressive sous corticothérapie [21].

V. ANATOMIE PATHOLOGIQUE

L'anatomie pathologique de la Maladie de Steinert a suscité de nombreuses études et discussions.

Citons en particulier les travaux de Heindenhain [67], Adie [2], Wohlfart [141], Curschmann [36], et, en France, ceux de Rouques [114], Passouant [109].

Plus récemment, son étude a bénéficié en France du développement des *biopsies musculaires*, des études histologiques au *microscope électronique* (Salanova [117]) et des travaux récents sur les lésions de la plaque motrice.

1° LÉSIONS MUSCULAIRES

L'examen macroscopique révèle la présence d'une variation de volume du muscle et d'une modification de sa coloration. Cette pâleur jaunâtre, « chair de poisson », que

l'on a décrite au muscle dystrophique et qui tranche sur la couleur rouge normale, n'est pas toujours retrouvée.

L'examen microscopique montre que les lésions histologiques de la Maladie de Steinert ne sont pas spécifiques.

a) *Les anomalies des fibres musculaires*

Les fibres musculaires sont modifiées dans leur *aspect*.

Les *variations de taille* sont très caractéristiques. Alors que la fibre musculaire normale a un diamètre moyen de 40 à 50 microns, on peut observer côte à côte des fibres hypertrophiées pouvant atteindre jusqu'à 230 microns et des fibres musculaires de taille réduite pouvant ne pas excéder 10 microns.

On peut aussi retrouver en coupe longitudinale des variations segmentaires sur le trajet d'une même fibre, tantôt hypertrophiée, tantôt atrophiée, d'où un aspect moniliforme classique.

Cette malformation des fibres musculaires intéresse aussi leur *forme*.

Sur les coupes transversales, les fibres ont perdu leur aspect losangique habituel, pour devenir ovalaires ou arrondies. Elles offrent le plus souvent un aspect annulaire (Ringbinden), un anneau de sarcoplasme homogène entourant un fascicule central de myofibrilles. Cette image est très caractéristique de la Maladie de Steinert (Wohlfart [141]). Elle n'en est cependant pas spécifique et peut se voir dans le muscle normal (Schaeffer [118]).

b) *La multiplication et la centralisation des noyaux*

Les modifications des *noyaux* sont constantes et relativement *précoces*. Elles consistent en une multiplication considérable et une translation des noyaux du sarcolemne. Ceux-ci vont quitter la périphérie de la fibre musculaire

pour gagner son centre où ils se disposent en chaînes nucléaires hyperchromatiques, presque continues par endroit.

Ces chaînes nucléaires se voient, non seulement dans les fibres atrophiques ou hypertrophiques, mais même dans les fibres normales, ce qui est alors très caractéristique de la Maladie de Steinert.

c) *La dégénérescence des fibres*

D'apparition tardive, elle peut présenter tous les types décrits. Elle peut affecter le myoplasme, le sarcoplasme ou les deux simultanément.

— *Dégénérescence affectant le myoplasme.*

Le type en est la dégénérescence hyaline, encore appelée dégénérescence vitreuse de Wirschow ou dégénérescence cireuse de Zinker.

Elle se traduit par un gonflement, une homogénéisation de la fibre, qui perd toute structure différenciée. Ses striations transversales s'effacent et elle devient acidophile.

A la coupe transversale, la fibre apparaît sous l'aspect d'un disque homogène éosinophile. Le myoplasme différencié, soumis à une « nécrose de coagulation », disparaît.

Les noyaux du sarcolemne deviennent pycnotiques.

— *Dégénérescence du sarcoplasme.*

● La dégénérescence vacuolaire :

Elle se traduit par l'apparition dans le sarcoplasme de vacuoles, au contenu aqueux ou albuminoïde, qui peuvent comprimer les myofibrilles.

● La dégénérescence graisseuse :

Elle réalise, après coupe à congélation et coloration spéciale, un aspect voisin.

● La dégénérescence granuleuse :

Elle se caractérise par l'apparition dans le sarcoplasme de petites granulations réfringentes. Les striations disparaissent et la fibre prend un aspect granuleux.

d) *La réaction du tissu interstitiel*

Comme dans toutes les dystrophies musculaires, elle se limite à une hyperplasie notable du tissu interstitiel.

Dans l'ensemble, l'aspect de la Maladie de Steinert est celui d'une lésion musculaire parenchymateuse atrophohypertrophique et dégénérative et non une lésion interstitielle.

e) *Les lésions de la plaque motrice*

Noël [107] a décrit des lésions fréquentes de la plaque motrice au cours des dystrophies musculaires progressives. Elle se caractérise par une diminution du chondriome qui forme parfois des « plastes » de couleur jaunâtre et par une augmentation des noyaux fondamentaux.

Plus récemment, Adams [1] insiste sur le *caractère tardif* de l'atteinte des fibres nerveuses qui ne s'atrophient que lorsque les fibres musculaires sont en état de dégénérescence avancée.

Fardeau [44], enfin, montre que les altérations de la plaque motrice dans la Maladie de Steinert sont les mêmes que celles des autres dystrophies musculaires progressives. Il insiste surtout sur les variations de *taille* des plaques motrices, qui peuvent être, comme les fibres musculaires, de taille normale, atrophiées ou hypertrophiées.

2° LÉSIONS VISCÉRALES

Des lésions de la glande thyroïde, des surrénales, de l'hypophyse, du pancréas, ont été rapportées par Fischer

[47], Weil [139], Rouques [114], Adie [2], mais elles sont trop inconstantes pour être significatives (Adams [1]).

Plus constantes sont les *lésions testiculaires,* caractérisées par une réduction de la lignée séminale, une atrophie avec sclérose des canaux testiculaires et multiplication des cellules de Leydig.

Des lésions *du système nerveux central,* enfin, ont été décrites par différents auteurs (Foix [49], Weil [139], Rouques [115]). Elles affecteraient avec prédilection les cornes antérieures de la moelle, certaines formations du sympathique intramédullaire et les noyaux striés. Elles sembleraient en accord avec la conception pathogénique de Curschmann [37] qui attribuait les symptômes de la Maladie de Steinert à l'atteinte du système nerveux central. Elles paraissent trop inconstantes pour être significatives (Adams [1]).

On peut donc conclure que la Maladie de Steinert partage les caractères histopathologiques généraux des dystrophies musculaires progressives, avec les particularités suivantes :

— une topographie distale des lésions,

— une alternance de fibres hypertrophiées et atrophiées à la période d'état,

— un aspect annulaire de nombreuses fibres musculaires,

— une centralisation plus fréquente des noyaux.

Aucun de ces critères pris isolément n'est spécifique, mais leur groupement est très caractéristique de la myotonie atrophique.

Des études récentes *au microscope électronique* (Mahoudeau [96], Salanova [117]) confirment l'absence de lésions spécifiques. Elles notent surtout l'aspect très anormal des noyaux. Ceux-ci se multiplient et sont centralisés; leur

forme est tourmentée avec de profondes incisures. Le sarcolemne est irrégulier, les mitochondries sont rares. Il faut noter une désorganisation importante des myofibrilles qui présentent des calibres très inégaux. Enfin, on retrouve une grande prolifération fibreuse.

Des dépôts lipo-pigmentaires et des histiocytes musculaires ont été fréquemment rencontrés.

Ces études confirment l'importance de la *prolifération nucléaire,* beaucoup plus nette dans la Maladie de Steinert que dans les autres myopathies et celle-ci apparaît comme un des meilleurs critères *histologiques* de la dystrophie myotonique.

VI. PATHOGÉNIE

On a longtemps opposé la théorie de Curschmann [37] évoquant une lésion *hypothalamique* à celle de Naegeli [105], Niekau [106], Barkman [9], qui admet la possibilité d'un trouble polyglandulaire à l'origine de cette affection.

Ces deux hypothèses ne se contredisent pas si l'on suppose une atteinte des *centres neuro-végétatifs* pouvant entraîner des altérations neuro-musculaires endocriniennes et végétatives.

De nombreux arguments cliniques permettent de retenir *l'origine diencéphalique* de la maladie. Franceschetti [51] a décrit une association de la dystrophie myotonique à une dystrophie adiposo-génitale. Franceschetti [52] et Klein [50] ont décrit une association à un syndrome de Cushing. Klein [82], dans ses observations, retrouve une association de la maladie à une obésité familiale avec hyperostose crânienne. Enfin, de nombreux syndromes évoquant une origine mésencéphalique (Verrey [133]) parfois secondaire à un processus encéphalitique ont été décrits.

Les troubles vasomoteurs, les hyperostoses crâniennes et

la fréquence des troubles intellectuels et affectifs sont en faveur d'une *origine centrale* de la maladie.

Dans la littérature, de nombreux symptômes semblent évoquer cette origine centrale. Citons avec KLEIN [82] — le diabète insipide (STEINERT [123], MAAS [95], ANTONA [7], KRAUSE [86]) — l'obésité avec polyurie et bradycardie (HARVIER [64]). Notons aussi la polyurie avec hyperthermie et somnolence (ANTONA [7], AMYOT [5]) — la narcolepsie (GOTTWALD [57]).

FOIX et NICOLESCO [49] avaient déjà constaté en 1924 la présence de lésions dégénératives cellulaires de type abiotrophique au niveau des noyaux centraux.

Nos Maîtres, les Professeurs CALMETTES et DÉODATI [26], en évoquant les troubles endocriniens de la Maladie de STEINERT associés aux troubles myopathiques, font apparaître tout à fait séduisante la théorie d'une *altération des centres trophiques du diencéphale*. Ils expliquent ainsi par les lésions groupées du névraxe le trouble musculaire et le trouble endocrino-sympathique, dont la cataracte ne serait qu'une conséquence.

Nous rapportons le cas d'une atteinte cornéenne chez un sujet porteur de Maladie de STEINERT (observation n° II).

Si la participation du cristallin et de la chorio-rétine (dégénérescence tapéto-rétinienne, Maladie de STARGARDT) sont considérées comme un *phénomène d'anticipation,* on peut admettre qu'il en est de même pour l'atteinte cornéenne. Celle-ci permettrait également de classer la Maladie de STEINERT dans le cadre pathogénique d'une *abiotrophie héréditaire de type dominant ayant pour substratum dégénératif commun le neuroectoderme* [28].

DEUXIÈME CHAPITRE

MANIFESTATIONS OCULAIRES de la MALADIE DE STEINERT

MANIFESTATIONS OCULAIRES

La myotonie atrophique présente, comme nous l'avons vu, une symptomatologie organique assez caractéristique. Restant cependant longtemps silencieuse au point de vue fonctionnel, ses manifestations oculaires engendrent fréquemment des *troubles visuels* qui conduisent le malade au cabinet de l'ophtalmologiste.

Nous étudirons successivement : la cataracte, les manifestations cornéennes, les manifestations plus rares, l'électromyographie oculaire, et les manifestations associées.

I. LA CATARACTE

Les atteintes oculaires sont dominées par l'existence d'une *cataracte*. Elle a été signalée pour la première fois par Greenfield [59] et serait considérée comme une manifestation de l'atteinte endocrino-sympathique. L'association fréquente de la cataracte avec les autres symptômes fut également constatée par Vogt [134], Hoffmann [73].

La description précise de cette cataracte fut faite par Fleisher [48] et Vogt [134]. Hoffmann [73] fixait sa fréquence à dix pour cent. En 1921, Curschmann [36] la retrouve dans trente pour cent des cas; Klein [82] la retrouve dans quatre-vingt dix-huit pour cent.

L'époque d'apparition des premières *altérations cristalliniennes* est difficile à préciser, car la baisse d'acuité visuelle est souvent tardive. Au cours des générations successives, la cataracte tend à apparaître à un âge plus précoce (phénomène d'anticipation) (Strazzi [127] et Farber [43]). Elle est parfois constituée à la naissance (Perdriel [110]). Il peut exister, dans un nombre assez restreint de cas, comme l'avait déjà envisagé Hauptmann [66], un décalage chronologique entre les manifestations neurologiques et les troubles cristalliniens.

Il faut insister sur l'importance de *l'examen biomicroscopique* pour le diagnostic de cette cataracte. En effet, son existence permet souvent d'orienter le diagnostic vers la Maladie de Steinert. L'examen à la lampe à fente révèle une *cataracte* de type endocrinien ne s'accompagnant jamais de lésions uvéales antérieures. Le plus souvent bilatérale, elle peut se présenter sous divers aspects :

a) Le type Fleisher

La cataracte débute par un trouble du pôle postérieur du cristallin au niveau de la corticale, réalisant un aspect d'*étoile grisâtre* dense s'étendant vers l'équateur. L'écorce antérieure de la lentille peut aussi présenter cette disposition stellaire. De petites opacités *punctiformes* d'un *blanc grisâtre*, peu réfringentes, parsèment les couches antérieures et postérieures du cristallin, mais respectent toujours son centre.

b) Le type Vogt

Ce dernier, bénéficiant des renseignements fournis par la biomicroscopie, a décrit des points blancs et des *ponctuations colorées*, disposées de l'axe de la lentille à la région de l'équateur. Elles sont toujours *corticales*. Le noyau est indemne. Les points blancs sont parfois assez gros et ont une forme anguleuse. Leur densité est variable, tantôt très réfringente, parfois ouatée. Les *opacités colorées* sont assez caractéristiques, vertes ou rouges, plus rarement jaunes ou bleues, elles tranchent nettement par leur couleur sur l'aspect un peu grisâtre du cristallin. On ne retrouve pas cet aspect de corpuscules brillants, irisés, colorés en vert et rouge, ni cet aspect en étoile dans les autres cataractes endocriniennes.

c) Opacités mixtes ou associées

Les types Fleisher et Vogt sont parfois associés dans le même cristallin (Voisin [135]). Certains ont voulu y voir

un aspect évolutif : le stade Vogt étant initial et se compliquant des opacités du type Fleisher.

Parfois, on peut rencontrer des points colorés dans un cristallin et l'opacité stellaire de l'autre côté.

Enfin, l'intégrité des couches centrales de la lentille n'est pas toujours respectée, comme l'a montré Rouques [114] dans plusieurs observations.

d) Opacification totale

Une opacification totale a pu enfin être décrite. Lorsqu'elle se réalise, il existe une cataracte bilatérale dont il est difficile d'affirmer l'étiologie par le seul examen ophtalmologique.

Ces *quatre formes* ne sont pas toujours les marques d'une évolution progressivement régulière et posent des *problèmes diagnostiques*.

Le type Fleisher, avec son opacification stellaire, peut faire évoquer une cataracte traumatique (notamment par blast) généralement plus réfringente et de siège plutôt sous-capsulaire que franchement cortical.

Les points colorés décrits par Vogt ont été considérés comme pathognomoniques de la Maladie de Steinert, mais ils peuvent se rencontrer chez des individus normaux, présentant des opacités simplement *congénitales*. Dans ce cas, elles diffusent à toute la lentille et leur nombre est moins grand. Hudelo, dans un œil atteint d'iridocyclite, a aussi constaté leur présence [110].

Ces deux formes ont aussi fait discuter la cataracte *tétanique* qui, pour Heine [68], aurait certaines analogies.

Enfin, en cas d'opacification totale, le diagnostic est parfois difficile aux approches de la soixantaine avec celui de cataracte *sénile*.

L'association rend encore le problème plus ardu.

Dans la majorité des cas, l'aspect du cristallin sera surtout évocateur d'une cataracte *endocrinienne*. Les stades initiaux sans être spécifiques orientent vers la Maladie de Steinert, déclenchant alors l'examen somatique qui viendra confirmer l'impression biomicroscopique. Dans nos observations, nous retrouvons six fois sur sept cette cataracte, dont quatre fois le type Vogt (observations n^{os} I, II, V et VI).

II. LES MANIFESTATIONS CORNÉENNES

A côté de ces manifestations cristalliniennes, il faut citer les atteintes de la cornée.

Klein [82] cite dans ses observations une *kératite* épithéliale avec diminution de la sensibilité cornéenne, une kératite ulcéreuse unilatérale ou bilatérale. Il constate aussi l'apparition de lésions cornéennes survenues sans doute à la suite d'une dacryocystite purulente.

Il rapporte enfin le cas d'un malade traité pour un herpès de la cornée, ayant abouti à des opacités cornéennes avec diminution de la vision de l'œil droit.

Ces atteintes cornéennes ont été rapportées par Perdriel [110], Frey [54], Lemierre [88], Waring [138], Thomasen [129]. La plupart de ces auteurs pensent que ces manifestations cornéennes seraient l'expression d'un trouble trophique, en partie provoqué par la fermeture incomplète des paupières et le blépharochalasis.

Nos Maîtres, MM. les Professeurs Calmettes et Déodati [28], ont rapporté l'observation d'un malade qui présentait une légère photophobie sans larmoiement et chez lequel l'examen à la lampe à fente révélait l'existence d'une *kératite filamenteuse avec hypoesthésie cornéenne* appréciable à l'esthésiomètre. Cette observation de Maladie de Steinert (observation n° III) typique est intéressante en raison de son atteinte cornéenne, pour laquelle on peut retenir les

deux mécanismes habituellement invoqués : troubles trophiques de la cornée et trouble mécanique d'inocclusion.

Si la fréquence de cette manifestation est beaucoup plus rare que la cataracte endocrinienne, c'est sans doute que la participation de l'orbiculaire est inconstante et qu'il existe souvent un certain degré de ptosis.

Offret [108] signale qu'au cours de ses observations il n'a pas rencontré de troubles sensitifs ou trophiques de la cornée; il a constaté seulement une cicatrisation lente de la plaie cornéenne chez un de ses malades opéré de cataracte. Nous n'avons pas constaté un tel fait dans notre observation n° I bien qu'on eût utilisé l'alphachymotrypsine.

III. LES AUTRES MANIFESTATIONS

D'autres troubles oculaires moins caractéristiques ont été discutés. Ce sont ces troubles qu'il convient d'étudier :

— Klein [82], dans ses observations, rapporte le cas d'un malade porteur d'une blépharoconjonctivite avec trichiasis. Un nombre important de cas présentait une blépharoconjonctivite chronique. Quelques auteurs ont également signalé la fréquence importante de *conjonctivites* au cours de la Maladie de Steinert (Frey [54], Lemierre [88], Waring [138], Allen [4], et Thomasen [129]). Ces affections conjonctivales seraient dues à la fermeture incomplète des paupières et au blépharochalasis. Perdriel [110] décrit une *blépharite* de type séborrhéique coexistant avec un état identique de la face décrit par Steinert. Elle peut être très accentuée et résister à toute thérapeutique locale et générale. Elle se complique parfois d'infection surajoutée et peut aboutir à l'ectropion. Celui-ci était favorisé par l'atrophie de l'orbiculaire palpébral, dont les troubles de la décontraction constitueraient aussi un élément irritatif pour les bords libres des paupières.

— Klein, dans ses observations, rapporte le cas d'un malade ayant présenté une *dacryocystite* purulente. Dans la dystrophie myotonique, le larmoiement serait assez fréquent. On l'attribue à une *hypersécrétion lacrymale,* mais aussi à un trouble de l'excrétion des larmes. Il semble exister initialement un dysfonctionnement du point lacrymal inférieur dont le cathétérisme est difficile. L'ostium peut être aussi ectopique et ne plus remplir sa fonction. Au cours de nos observations nous n'avons pas constaté la présence des manifestations que nous venons de décrire.

— L'atteinte des *muscles oculaires* est des plus intéressantes.

● La *diplopie* passagère dont souffrirent quelques malades doit être rattachée à une réaction myotonique des muscles de la convergence, comme l'ont suggéré certains auteurs (Breidenbach [24], Tschopp [131], Francheschetti [51]). En outre, Verbiest [132] a signalé dans un cas de Maladie de Steinert des troubles myotoniques dans les mouvements de la convergence des yeux accompagnés d'un rétrécissement myotonique des pupilles. Selon cet auteur, les troubles de la musculature extrinsèque consistent en un ptosis et aussi en une myotonie de la convergence qui s'effectue par saccades.

● Une diplopie due à une parésie du muscle droit interne fut le signe précurseur de la dystrophie myotonique chez un malade de Klein [82]. Une parésie du regard latéral a été également remarquée par cet auteur. Celui-ci a noté encore un cas d'insuffisance des mouvements d'adduction et d'abduction des yeux, et un autre où l'on décelait une parésie du mouvement de la convergence.

Dans notre observation n° I nous avons trouvé la présence d'une insuffisance de convergence et des épisodes fugaces de diplopie.

● Amyot [5] a également décrit un cas de *parésie du regard* vers le haut avec absence du mouvement de la convergence et paralysie du releveur de la paupière supérieure.

— L'*hypotonie* des globes oculaires serait fréquente (Brand [23]).

— Un des signes oculaires évident lors de l'examen général d'un malade atteint de dystrophie myotonique est le *ptosis*. Celui-ci est bilatéral et contribue à donner au malade le masque myopathique (observations n^{os} I, II et VII) décrit par Landouzy et Dejerine. Lisses, atrophiées, tombantes, les deux paupières recouvrent le globe plus ou moins complètement, au point que le sujet est obligé de pencher fortement la tête en arrière et d'incliner les yeux vers le bas pour couler son regard sous ce ptosis gênant. Il s'efforce le plus souvent en vain de remonter ce voile cutané par une contraction du muscle frontal qui n'aboutit qu'à rider la peau du front et à soulever les sourcils. L'atteinte du releveur de la paupière supérieure, cause du ptosis, s'accompagne d'une atrophie de l'orbiculaire des paupières, qui entraîne un élargissement de la fente palpébrale.

Ce ptosis peut être associé à une *énophtalmie*. Davidson [38] retrouve cette énophtalmie neuf fois sur dix malades examinés. Thomasen [129] relate cet aspect comme étant un symptôme presque invariable et suggère qu'il pourrait être lié à un dysfonctionnement endocrinien. Nous retrouvons un cas d'énophtalmie dans notre observation n° II.

IV. ÉLECTROMYOGRAPHIE DE LA MUSCULATURE EXTRINSÈQUE DE L'ŒIL

1° LES MÉTHODES

Davidson [38] a examiné plusieurs malades atteints de dystrophie myotonique prouvée par la biopsie musculaire

et l'électromyographie. Après anesthésie locale, des électrodes furent inserrées dans le muscle releveur de la paupière supérieure. Les potentiels d'action furent enregistrés au repos et à l'effort sur un enregistreur électromyographique.

2° LES RÉSULTATS

Ces auteurs ont trouvé une corrélation directe entre le degré du ptosis et l'amplitude des potentiels d'action. Un curieux aspect des tracés obtenus au niveau du muscle releveur de la paupière supérieure fut l'aspect dentelé d'un grand nombre de potentiels d'action.

Il est difficile de reconnaître les potentiels polyphasiques dans les électromyogrammes oculaires à cause du nombre d'interférences qui apparaissent au moindre effort.

Des *tracés électromyographiques anormaux* furent trouvés cinq fois sur les sept cas examinés par ces auteurs : ceci paraît particulièrement intéressant, car les muscles ne montraient rien d'anormal à l'examen clinique. L'effet « décharge » fut obtenu quatre fois et l'étude des potentiels a montré que leur durée était inférieure à une milliseconde, (la normale étant de une à deux millisecondes), et d'amplitude peu élevée.

Dans quelques cas, la fréquence de ces potentiels, tout comme leur courte durée, suggéra qu'il y avait une *fragmentation* des potentiels d'action des unités motrices comme on en voit sur les tracés caractéristiques des muscles atteints de dystrophie myotonique.

Ces auteurs rapportent encore le cas d'un malade présentant les signes cliniques d'une myotonie et qui ne pouvait relâcher ses muscles droits après une déviation latérale du regard. Le défaut de relâchement musculaire était associé à un tracé électromyographique typique de décharge continue

d'unités motrices contrastant avec le silence électrique habituellement retrouvé.

Les modifications histologiques des muscles extrinsèques de l'œil sont très faibles. En raison des anomalies électromyographiques observées sur tous les enregistrements, il semble raisonnable de suggérer que les modifications du tracé électrique précèdent les signes histologiques de la dystrophie myotonique (Davidson).

Le rapport de Walton [137] montre que les *complications oculo-motrices* dans la dystrophie myotonique sont *fréquentes* et les travaux de Davidson [38] l'ont amené à la suggestion suivante : si l'électromyographie était effectuée sur les muscles extrinsèques de l'œil, on noterait leur atteinte dans la plupart des cas de dystrophie myotonique.

V. LES MANIFESTATIONS ASSOCIÉES

1. LES TROUBLES PUPILLAIRES

La fréquence des réactions pupillaires anormales dans la dystrophie myotonique a été signalée par Maas [93].

Les troubles pupillaires peuvent se traduire par une *pupille myotonique* avec contraction lente et incomplète à la lumière et une décontraction par à-coups.

Morone [103] a fait des *recherches pupillographiques* dont les résultats montrent qu'il y a dans la dystrophie myotonique des troubles pupillaires plus fréquents qu'on ne l'admet communément. Ces troubles sont à classer comme une pupillotonie atypique et doivent rentrer, selon cet auteur, dans le premier sous-groupe d'Adie, très proche, sous divers aspects, de la rigidité incomplète absolue.

Il est intéressant de noter que Trelles [130] a réussi à mettre en évidence à l'examen anatomo-pathologique de ses cas, une hyalinisation avec dégénérescence vacuolaire

et prolifération interstitielle du muscle ciliaire, ainsi que des zones de hyalinisation dans le muscle irien.

2. LES ALTÉRATIONS DU FOND D'ŒIL

L'atrophie optique

Elle fut tout d'abord remarquée par Lohlein [90], qui constata une papille jaune pâle et atrophique, aux contours flous, associée à une dépression nasale des isoptères périphériques et à un scotome en forme d'arc.

Hauptmann [65] rapporta un cas chez lequel il avait trouvé une pâleur de la papille, mais les champs visuels n'avaient pas été notés.

Heine [68] décrit trois cas de dystrophie myotonique présentant des papilles anormalement pâles sur quinze malades examinés, dont un avait une pâleur du secteur temporal associée à un scotome central.

Ces altérations sont probablement de simples associations fortuites. Dans nos observations, nous ne retrouvons aucune de ces manifestations.

Les dégénérescences tapéto-rétiniennes

C'est le mérite de Leber, en 1916, d'avoir réuni les différentes formes d'hérédo-dégénérescences de la rétine sous le nom d'affections tapéto-rétiniennes, voulant signifier par cette dénomination que les lésions n'intéressent pas seulement la rétine proprement dite, mais également et surtout l'épithélium pigmentaire, ces formations dérivant d'ailleurs toutes deux de la rétine primitive. Behr et Sorsby montrèrent que les différents types d'hérédo-dégénérescence de la macula constituent tous la même affection abiotrophique [53].

Verrey [133] rapporte l'observation d'une malade pré-

sentant une dystrophie myotonique dont il eut l'occasion d'établir le bilan oculaire. L'examen ophtalmoscopique de cette malade est très particulier : les fonds d'yeux, irrigués par des vaisseaux d'aspect normal, ont une rétine périphérique sans lésions, des papilles nettement délimitées et bien colorées. Par contre, la région maculaire est anormale des deux côtés. A un tiers de diamètre papillaire de la fovea et dans la région nasale supérieure se trouve une tache foncée à peu près circulaire, pas très nettement délimitée et placée dans les deux rétines de façon rigoureusement symétrique. Le diamètre de cette tache est d'environ 1/5 de diamètre papillaire. Elle est plane et rappelle un peu l'aspect d'un nœvus. Le malade ne perçoit pas de scotome correspondant. Le reste de la surface maculaire présente de fines mouchetures jaunâtres et ardoisées. Il s'agit, selon cet auteur, d'une *altération maculaire* symétrique de type dégénératif, sans grand retentissement sur la fonction visuelle.

Verrey [133], à la fin de son observation, pose le problème de savoir s'il faut intégrer la dégénérescence maculaire dans le complexe des symptômes que l'on peut trouver dans la dystrophie myotonique ou bien s'il s'agit d'un hasard ou d'une autre lésion héréditaire distincte.

Godtfrensen [55] décéla dans un cas de dystrophie myotonique une dégénérescence tapéto-rétinienne (rétinite pigmentaire) de type périphérique et pensa que cela pouvait être une entité liée à des désordres abiotrophiques hérédo-dégénératifs du système nerveux central.

Igersheimer, dans une observation personnelle, mentionne l'association d'une dystrophie myotonique avec une rétinite pigmentaire typique [81].

Bégaux [13] a décrit une famille de dystrophie myotonique dont un membre atteint présentait en même temps une curieuse altération rétinienne d'aspect granité, s'étendant concentriquement autour de la région *papillo-macu-*

laire. En outre, ce même auteur a publié ensuite [14] une nouvelle famille de dystrophie myotonique dans laquelle quatre membres montraient une macula de couleur rouge brique, entourée d'une zone caractérisée par de gros reflets jaunâtres d'aspect dégénératif.

Enfin, Adrianssens [3] rapporte l'observation d'une famille dont trois membres sur cinq sont atteints de dystrophie myotonique, dont un présente en outre une dégénérescence maculaire juvénile du type Stargardt.

Chez l'un d'entre eux, l'examen ophtalmoscopique montre l'image suivante : la papille est décolorée, atrophiée, les bords sont nets. Dans la région maculaire et au delà, on rencontre une fine dissémination de très petits points blancs jaunâtres. Entre ces petits points se trouve du pigment, qui, en certains endroits, montre des plages unies et en d'autres prend la forme d'un fin piqueté. Au centre se trouve un foyer blanc-jaunâtre plus ou moins arrondi, partiellement recouvert de pigment. La lésion est bilatérale. Elle existe depuis l'âge de quinze ans. Adrianssens [3] pose le diagnostic de dégénérescence maculaire juvénile type Stargardt, dont François [53] a noté la parenté avec la dégénérescence pigmentaire de la rétine.

L'étude de nos observations permet de remarquer que le cas n° II présenterait une dégénérescence maculaire, mais celle-ci serait sans doute en rapport avec l'âge de ce malade.

La signification statistique de toute évidence plus grande des *dégénérescences rétiniennes* dans la Maladie de Steinert tend à intégrer ces manifestations au syndrome et à les considérer comme un phénomène d'*anticipation* [3].

TROISIÈME CHAPITRE

OBSERVATIONS
PROBLÈMES THERAPEUTIQUES
CONCLUSIONS

OBSERVATIONS

OBSERVATION N° I

Maurice G..., 38 ans, manœuvre.

A.H. : Père asthmatique.

Mère opérée à 40 ans de cataracte bilatérale, présentant une forme fruste mais indiscutable de Maladie de Steinert comme nous avons pu le constater.

A.P. : Broncho-pneumonie en 1942.

Méningite en 1945.

— Le début de la maladie semble remonter à 1956, époque à laquelle le malade se plaint d'une baisse de l'acuité visuelle. Il est examiné à la consultation d'ophtalmologie en mars 1958. On note une acuité visuelle de 3/10 O.D.G. non améliorable.

L'examen biomicroscopique du segment antérieur révèle la présence d'une cataracte caractérisée par des opacités multiples punctiformes ou floconneuses de situation superficielle sous-capsulaire antérieure et postérieure avec points rouges et verts de Vogt. La zone centrale du cristallin est intacte.

On remarque d'autres anomalies oculaires portant sur la motricité extrinsèque : un ptosis bilatéral accentué, et une insuffisance très marquée de convergence. Le malade accuse par ailleurs des épisodes nombreux et fugaces de diplopie.

La motricité intrinsèque est normale; le F.O., le C.V., le tonus oculaire, sont normaux des deux côtés. Il n'y a aucun signe d'inflammation oculaire.

L'examen général révèle la présence d'une myotonie localisée surtout au niveau des mains, où la lenteur de la contraction et surtout de la décontraction musculaire est frappante. Un état myotonique existe aussi au niveau de la langue, dont la contracture est cause d'un bafouillage très net.

L'atrophie musculaire prédomine au niveau de la face. L'atrophie des masseters et des temporaux, jointe à la disparition de la boule de Bichat, creuse les joues et les tempes. Elle s'ajoute au ptosis pour donner au facies du malade l'aspect myotonique typique presque squelettique, avec immobilité des traits et perte de la mimique.

L'atrophie des muscles masticateurs entraîne une laxité de l'articulation temporo-maxillaire, cause de subluxations fréquentes de la mâchoire.

La voix est monocorde et sans timbre, ce qui semble indiquer une atteinte des muscles de la phonation.

En dehors de la face, l'atrophie musculaire se remarque aux avant-bras et à l'éminence thénar, et à la jambe au niveau des péroniers latéraux.

Ces atrophies musculaires s'accompagnent d'une diminution de la force musculaire, rendant tout effort lent et pénible. La démarche n'est cependant pas perturbée.

Les divers autres muscles ne sont pas touchés, en particulier les sterno-cléido-mastoïdiens.

Les réflexes tendineux et cutanés sont normaux. Il n'y a aucun trouble de la sensibilité.

On remarque des anomalies des phanères et de la peau, en particulier une calvitie accentuée, apparue depuis trois ans, qui accuse encore les modifications du faciès. Le système pileux est normal. La peau de la face est brillante et séborrhéique. Les mains sont cyanosées et froides. Le moin-

dre contact froid est insupportable et sous son influence les doigts de la main droite surtout deviennent blancs et insensibles.

Au point de vue endocrinien, on note une hypotrophie testiculaire, avec perte du sens génésique et impuissance. La thyroïde est cliniquement normale. Il n'y a pas de diabète. La calcémie et l'élimination des stéroïdes urinaires ne sont pas perturbées. Le M.B. n'est pas modifié.

Des modifications squelettiques existent au niveau du crâne. Elles sont marquées par une denture très défectueuse et une voûte palatine ogivale.

L'examen radiographique du crâne, de la colonne vertébrale et des membres, ne montre aucune anomalie.

L'état psychique est particulier, caractérisé par une diminution de l'affectivité, manque d'énergie, d'initiative et indifférence.

On ne note pas de troubles respiratoires ou digestifs.

Du point de vue cardio-vasculaire, la T.A. est à 13/8. L'E.C.G. décèle un petit allongement de l'espace P.R. et un petit bloc gauche.

L'examen O.R.L. objective une importante myotonie de la langue. La salive stagne dans les sinus piriformes objectivant l'atrophie des constricteurs. Il n'existe pas de paralysie laryngée, mais le bord libre des cordes a un aspect un peu atrophique et leurs vibrations lors de la phonation a un aspect un peu anarchique. La stroboscopie montre une vibration irrégulière, en drapeau au bord libre des deux cordes vocales.

L'électromyographie révèle l'existence de salves myotoniques.

— Le malade sera régulièrement suivi à la consultation d'ophtalmologie.

— En juin 1958, l'acuité visuelle est de 1/20e sans correction, non améliorable au niveau de l'O.G., elle reste inchangée au niveau de l'O.D.

— En février 1960, l'acuité visuelle de l'O.G. est réduite à la vision quantitative.

— Un bilan endocrinien effectué en 1960 a donné les résultats suivants :

1° *17 céto-stéroïdes :*

Leur taux bas, égal à 4,9 mg/24 h, passe à 9 mg sous A.C.T.H.

2° *17 hydroxy-stéroïdes :*

Leur taux est également très bas (1 mg/24 h), mais le test de Thorn entraîne une élévation normale (6 mg/24 h).

3° *M.B. :* — 28 %.

4° *Traçage au radio-iode* (Professeur Bru) :

1 h	6 h	24 h	48 h	72 h
14 %	19 %	20 %	25 %	28 %

(hypofixation et courbe ascendante typique d'une insuffisance fonctionnelle).

La fixation d'iode 131, après l'épreuve à la T.S.H., est la suivante :

1 h	6 h	24 h	3e jour	4e jour
16 %	42 %	56 %	56 %	53 %

(on note une très nette modification de la courbe, qui est sensiblement normalisée). Ceci confirme l'origine hypophysaire de l'hypothyroïdie.

— En avril 1961, le malade présentant du côté gauche une acuité visuelle réduite à la vision quantitative avec bonnes projections lumineuses, est opéré de la cataracte de l'œil gauche: Iridectomie totale. Lavage à l'alphachymotrypsine.

Extraction totale du cristallin à la ventouse. Adhérence au vitré très résistante. Issue de vitré. Sutures.

Suites opératoires normales.

— En mai 1961, l'acuité visuelle au niveau de l'O.G. est de 5/10 avec correction; celle de l'O.D. est de 1/20e.

— En mai 1962, la vision de l'O.D. est de 1/50e sans correction et au mois d'août le malade est opéré de sa cataracte de l'O.D. : Iridectomie totale. Extraction totale du cristallin à la ventouse de Guillaumat sans incident après lavage à l'alphachymotrypsine. Un mois après, la vision de l'O.D. est de 7/10e avec correction.

— En juillet 1963, le malade est revu: son acuité visuelle est de 9/10e O.D.G.

— En avril 1964, le malade revient à la consultation d'Ophtalmologie. On note l'acuité visuelle suivante : O.D. : 10/10e avec (70° — 1,50) + 13,50, O.G. : 9/10e avec (60° — 1) + 14.

L'examen biomicroscopique du segment antérieur montre une chambre antérieure normale. Le F.O. et le C.V. sont normaux des deux côtés. Le tonus oculaire à l'aplanation est de 14 mm O.D.G.

L'état général est excellent. L'affection semble stabilisée et la récupération d'une bonne vision permet au sujet de travailler.

OBSERVATION N° II

René G..., 63 ans, terrassier.

A.H. : R.A.S.

A.C. : Un frère opéré de cataracte.

A.P. : Le début de la maladie remonte à 1951. Malade très difficile à interroger à cause de l'oligophrénie et des troubles de la voix.

— Ce malade, hospitalisé pour ophtalmoplégie progressive au cours d'un syndrome myopathique, est adressé par la Clinique Neurologique à la consultation d'Ophtalmologie pour bilan oculaire en mars 1964.

L'examen révèle la présence d'un ptosis bilatéral avec énophtalmie. L'acuité visuelle de ce malade au niveau de l'O.D. est de 2/10 et au niveau de l'O.G. de 3/10, non améliorable.

L'examen biomicroscopique du segment antérieur révèle la présence d'opacités ponctuées blanchâtres associées à quelques opacités polychromes rouges et vertes sous la cristalloïde antérieure et un début d'opacification de la cristalloïde postérieure. On note une atrophie de l'iris avec pseudo-exfoliation capsulaire bilatérale.

Le C.V. au niveau des deux yeux est sensiblement normal, le tonus oculaire à l'aplanation est de 12 mm à l'O.D. et de 14 mm à l'O.G.

Le F.O. révèle la présence de lésions grisâtres dégénératives sous-maculaires des deux côtés, mais plus marquée au niveau de l'O.G. Les papilles sont normales.

Par ailleurs, ce malade présente un faciès inexpressif avec atrophie de l'orbiculaire des lèvres. La saillie des arcades zygomatiques révèle l'atrophie des masticateurs. On note également la disparition de la boule de Bichat.

La voix est monotone et mal articulée, ce qui semble indiquer une atrophie des muscles laryngés. L'atrophie des sterno-cléido-mastoïdiens, des muscles des éminences thénar et hypothénar, des muscles de la ceinture scapulaire, est évidente. Les membres supérieurs sont décharnés, mais les membres inférieurs paraissent moins atteints. La sangle abdominale est atrophique: le passage de la station couchée à la station debout est difficile.

L'examen neurologique est le suivant: les réflexes rotu-

liens et stylo-radiaux sont affaiblis; on note une abolition des réflexes achilléens, tricipitaux et radiocubitaux. Le réflexe cutanéo-plantaire se fait en flexion des deux côtés. Enfin, les réflexes cutanés abdominaux et naso-palpébraux sont présents.

La sensibilité et la coordination sont normales.

L'examen cardio-vasculaire ne présente rien de particulier. Au point de vue respiratoire, le malade est porteur d'une bronchite chronique avec hippocratisme digital: la recherche des B.K. est négative.

Au point de vue digestif, une constipation chronique est à signaler.

Les troubles endocriniens habituellement observés sont retrouvés : on note une atrophie testiculaire droite, une calvitie fronto-pariétale, une denture en très mauvais état.

La thyroïde est normale.

L'électromyographie du grand palmaire révèle la présence d'une myotonie très active.

L'examen électroencéphalographique montre un tracé en permanence bas volté, pauvre en rythme α, avec des rythmes rapides.

Le métabolisme basal est abaissé à — 8 %.

L'hyperglycémie provoquée est normale.

La calcémie est normale.

La cholestérolémie est de 1,90 g ‰.

Le B.W. est négatif.

Le traçage à l'iode radioactif est le suivant :

6 h	24 h	48 h	3e jour	5e jour
18 %	28 %	32 %	36 %	34 %

(courbe normale)

Radioiodémie protéique basse :

par la méthode du coefficient de partage : 0,09 % ;
par la méthode des résines : 0,25 %.

L'image scintigraphique de la thyroïde est normale (Professeur Bru).

Le bilan endocrinien montre :

Créatinine : 759 mg/24 h.
17 céto-stéroïdes : 4,4 mg/24 h.
17 céto-stéroïdes après Métapirone : 9 mg/24 h.
17 céto-stéroïdes après A.C.T.H. : 10,6 mg/24 h.
17 hydroxy-stéroïdes : 4,4 mg/24 h.
17 hydroxy-stéroïdes après Métapirone : 15,3 mg/24 h.
17 hydroxy-stéroïdes après A.C.T.H. : 6,7 mg/24 h.

OBSERVATION N° III

Jacques B..., 46 ans.

A.H. : Rien de particulier à signaler.

A.P. : Deux enfants, dont une fille, âgée de 16 ans, également atteinte de dystrophie myotonique.

— Ce malade vient consulter le 20 septembre 1963 à la Clinique Ophtalmologique pour des phénomènes irritatifs oculaires bilatéraux, évoluant depuis un an environ et rebelles à toute thérapeutique locale.

A l'examen, les yeux sont calmes, il n'y a pas de rougeur conjonctivale, ni d'injection périkératique, mais seulement une légère photophobie sans larmoiement.

On note O.D.G. V = 1.

L'examen biomicroscopique du segment antérieur révèle l'existence dans le tiers inférieur des deux hémicornées

d'exulcérations de l'épithélium cornéen se colorant par la fluorescéine et de modifications rappelant l'aspect de la kératite filamenteuse. Il existe une hypoesthésie cornéenne appréciable à l'esthésiomètre.

Au niveau des deux cristallins, on note de fines et rares opacités blanchâtres de la cristalloïde postérieure. Le fond d'œil est normal.

La motricité extrinsèque est normale; par contre, il existe un certain degré d'inocclusion des paupières dans le sommeil.

A l'interrogatoire, le malade déclare avoir remarqué des difficultés à la décontraction musculaire surtout au niveau des muscles de l'avant-bras et de la main, depuis deux ans environ, avec aggravation progressive de ces phénomènes musculaires. De plus, depuis quelque temps, il accuse des troubles de la phonation et de la déglutition avec reflux nasal des liquides.

A l'examen O.R.L., il n'existe pas de paralysie du voile, ni du pharynx nettement décelable.

L'examen radiologique de la déglutition montre une stagnation dans les sinus piriformes; les contractions de l'œsophage sont normales.

L'examen neurologique met en évidence une réaction myotonique à la percussion de l'éminence thénar des deux côtés; une amyotrophie globale des avant-bras, des muscles de la face, surtout temporaux; une occlusion palpébrale incomplète; un faciès atone avec alopécie, typique de la Maladie de Steinert. Une épreuve à la prostigmine n'améliore nullement les signes observés et aucun élément myasthénique n'est retenu.

L'examen électromyographique révèle la présence de salves myotoniques, surtout au niveau du grand palmaire

gauche; enfin, au niveau des jambiers antérieurs, le tracé est peu ample avec des potentiels polyphasiques fins, évoquant un processus musculaire qui confirme le diagnostic de la Maladie de Steinert.

L'examen endocrinien est le suivant :

Métabolisme basal abaissé à — 18 %.

Examen surrénalien :

17 céto-stéroïdes : 6,7 mg.

17 céto-stéroïdes après métapirone : 3,4 mg.

17 hydroxy-stéroïdes : 9,6 mg.

La fille de ce malade, atteinte elle aussi de dystrophie myotonique, présente une réaction myotonique à la percussion, la décontraction se fait avec difficulté. L'examen électromyographique révèle la présence de salves myotoniques typiques. Le métabolisme basal est abaissé à 15 %. Chez cette jeune fille, l'examen biomicroscopique du cristallin montre des opacités blanches punctiformes de la cristalloïde postérieure.

OBSERVATION N° IV

Jean-Louis C..., 16 ans.

A.H. : Un oncle serait atteint de myotonie atrophique.

A.P. : Retard scolaire.

Absences de type comitial.

— La maladie semble débuter en 1954, il éprouve de la difficulté à lâcher les objets. En 1955, la myotonie existe au niveau des deux mains.

— En janvier 1956, le malade est adressé à la consultation d'Ophtalmologie par la Clinique Neurologique.

L'acuité visuelle est de 10/10e sans correction au niveau de l'O.D., 10/10e avec (0° — 1) — 0,25 au niveau de l'O.G.

L'examen ophtalmologique à la lampe à fente décèle au niveau des cristallins une opacification des sutures et la présence de quelques opacités punctiformes brillantes dans les couches corticales antérieures.

La motilité extrinsèque et intrinsèque sont normales. Le F.O. est normal O.D.G.

Par ailleurs, on note un faciès inexpressif avec prognathisme dû à une hypotonie des muscles masticateurs, une légère dysarthrie avec nasonnement de la voix. Au niveau des mains, atrophie des éminences thénar et hypothénar. La réaction myotonique est typique.

Les réflexes sont normaux aux quatre membres. Il existe une légère hypotonie au niveau des avant-bras droit et gauche. Il n'y a pas de calvitie.

On ne note pas d'atrophie testiculaire.

Il existe une légère hyperplasie de la thyroïde.

La T.A. est à 12,5/6. Lors de l'examen cardio-vasculaire, il est décelé un souffle systolique assez intense maximum au niveau du 4e E.I.C.G. et du foyer pulmonaire, irradiant un peu le long de la clavicule gauche. Claquement très net de B 2 au foyer pulmonaire. L'E.C.G. décèle des anomalies de ST, T, impossibles à systématiser, avec un bloc gauche complet. Ce tracé est en faveur d'une myopathie.

L'examen O.R.L. ne montre ni paralysie pharyngo-laryngée, ni atrophie musculaire nette.

Bilan endocrinien des surrénales :

17 céto-stéroïdes :

1er jour : 2,4 mg/24 h,

2e jour : 1,6 mg/24 h.

17 hydroxy-stéroïdes :

1er jour : 2,6 mg/24 h,

2e jour : 2,3 mg/24 h.

Le test de THORN n'a pas été effectué.

Bilan endocrinien de la thyroïde :

M.B. sous sommeil : + 14 %.

Fixation d'iode 131 :

1 h	6 h	24 h	48 h	72 h	4e jour
43 %	79 %	76 %	77 %	80 %	86 %

(Courbe de type hyperfonctionnel marqué)

L'exploration électrique des muscles confirme la myotonie.

— En décembre 1956, l'état est stationnaire. On note cependant l'apparition d'une hypotrophie testiculaire.

— Par la suite, le malade ne se représente pas à la consultation.

OBSERVATION N° V

René L..., 37 ans, cultivateur.

A.H. : Père atteint de cataracte.

A.P. : Réaction méningée à 4 ans. Pleurésie à 36 ans.

— Le début de la maladie semble remonter à 1952, date à laquelle apparaît une asthénie croissante et progressive.

— Le malade est envoyé à la consultation d'Ophtalmologie par la Clinique Neurologique en juillet 1957.

Le malade présente une baisse de la vision au niveau de l'O.G. depuis deux ans. Son acuité visuelle est de 9/10 sans correction au niveau de l'O.D., 5/10 avec — 1 au niveau de l'O.G.

L'examen biomicroscopique révèle au niveau de l'O.D. de fines opacités cristalliniennes sous-corticales et au niveau de l'O.G. des opacités diffuses du cristallin associées à quelques points verdâtres de la corticale antérieure.

Le F.O. est normal O.D.G.

On note un faciès figé, inexpressif, une voix monocorde. L'amyotrophie a une disposition essentiellement distale. La diminution de la force musculaire est importante aux membres inférieurs. La réaction myotonique est typique aux membres supérieurs. Les réflexes rotuliens sont conservés, par contre les achilléens sont abolis.

La thyroïde est légèrement augmentée de volume.

La calvitie est importante.

Le testicule gauche est petit et mou.

L'examen O.R.L. montre une tonicité normale des cordes vocales.

L'examen cardio-vasculaire et l'E.C.G. sont normaux.

Le bilan endocrinien est le suivant :

1° 17 céto-stéroïdes :

Taux normal égal à 13,2 mg/24 h.

La réponse au test de Thorn est normale.

2° 17 hydroxy-stéroïdes :

Les taux sont normaux.

3° M.B. : — 7 %.

4° Fixation d'iode 131 :

1 h	6 h	24 h	48 h
9 %	8 %	5 %	3 %

(Courbe d'hypofonctionnement).

La glycémie est à 0,85 g ‰.

L'électromyographie montre un tracé caractéristique de myotonie.

OBSERVATION N° VI

Louis B..., 20 ans.

A.C. : Un frère atteint de dystrophie myotonique.

— Ce malade est examiné à la Clinique Ophtalmologique en 1956 à l'occasion d'une visite d'aptitude militaire.

L'examen ophtalmologique donne les résultats suivants pour les deux yeux : acuité visuelle 7/10 non améliorable, champ visuel normal, mobilité normale; à l'examen biomicroscopique, le cristallin présente des opacités étalées en surface, mais limitées aux couches corticales antérieure et postérieure.

Dans la corticale antérieure, on note un semis d'opacités punctiformes de couleur blanchâtre et aussi de très nombreux petits points brillants irisés, rouges et verts. La couche corticale postérieure montre les mêmes opacités en pointillé avec les points irisés rouges et verts, mais ces opacités forment une espèce d'étoile à cinq branches.

Par ailleurs, ce malade se plaint d'une diminution de la force musculaire associée à ces troubles visuels, apparus vers l'âge de 14 ans et très lentement progressifs depuis cette époque. Il fait assez bien des efforts musculaires modérés, mais ne peut faire des efforts brusques, ni violents. Dans ce cas, il y a non seulement une diminution de la force musculaire, mais encore des troubles du rythme : il ne peut accomplir des mouvements rapides; la décontraction musculaire se fait aussi lentement, difficilement. Il décrit d'ailleurs ces troubles sans inquiétude, avec une sorte d'indifférence, presque avec euphorie; le psychisme est nettement atteint et il y a un certain degré de débilité

mentale. Le faciès lui-même est inexpressif, mais la cause en est aussi dans l'atrophie des muscles de la face. Sa morphologie musculaire apparaît anormale; on est frappé par un développement exagéré des bras et des cuisses, pseudo-hypertrophie symétrique de consistance fibreuse, qui contraste avec l'atrophie des autres muscles et notamment ceux des avant-bras, des mains et des jambes. Il y a une atrophie des muscles peauciers de la face, des masticateurs et des sterno-cléido-mastoïdiens. Les réflexes tendineux sont conservés; il n'y a pas de troubles sensitifs, ni de troubles sphinctériens.

L'examen électrique des muscles montre une réaction myotonique généralisée, particulièrement nette aux biceps, aux muscles des avant-bras et des éminences thénar, aux jumeaux et aux muscles de la loge postérieure des cuisses. Il y a une hypoexcitabilité galvanique et faradique et un galvanotonus durable à contraction prolongée après ouverture du circuit. Les chronaxies musculaires sont très élevées.

Le diagnostic de myotonie atrophique est évident.

Les appareils cardio-vásculaire et respiratoire sont normaux.

Les résultats des analyses du sang et du liquide céphalo-rachidien sont normaux.

Les troubles endocriniens habituellement observés sont retrouvés à l'examen : il y a une atrophie testiculaire; la thyroïde est de petit volume. Mais il n'y a pas de troubles dentaires ni du système pileux.

Le malade ne se représente pas à la consultation par la suite.

OBSERVATION N° VII

François C..., 54 ans, employé de bureau.

A.H. : Mère porteuse d'une cataracte.

A.C. : Frères et sœurs en B.S.

A.P. : Marié, trois enfants.

Bronchite en 1935.

Fracture du calcaneum en 1936.

— Le début de la maladie remonte à 1940, époque à laquelle le malade se trouvait prisonnier en Allemagne. L'extrême maigreur de ses mollets le surprenait.

Lors de son retour de captivité, une nourriture plus abondante entraîne une augmentation de poids; mais le malade remarque la persistance de l'amaigrissement de ses mollets.

— En 1945, on note à la Clinique Neurologique :

- — Une atrophie globale des mollets persistante.
- — Une atrophie légère des avant-bras.
- — Au niveau de la face : calvitie frontale, ptosis bilatéral, abaissement des commissures labiales.
- — Une abolition des réflexes tendineux.
- — Une réaction myotonique typique au niveau des mains s'accompagnant d'une baisse de la force musculaire.

L'examen électrique révélait à cette époque une hypo-excitabilité galvanique et faradique.

— En 1947, l'atrophie gagne le quart inférieur des cuisses. Les sterno-cléido-mastoïdiens sont atteints. L'atrophie testiculaire est bilatérale. On note l'apparition d'une cataracte au niveau de l'O.G.

— En 1948, on remarque la présence d'une cataracte bilatérale avec corps biréfringents de Vogt.

— En 1950, le tableau clinique est à peu près identique. Un examen O.R.L., pratiqué chez le Professeur Calvet, révèle des signes cliniques de sinusite fronto-maxillaire gauche,

un retard à la contraction des piliers postérieurs et l'ébauche d'un signe du rideau au niveau du pharynx. Dans le larynx on note une stagnation salivaire. Dans l'hypopharynx, on décèle une stagnation importante, surtout dans le sinus piriforme droit et un ralentissement de la motilité des cordes vocales et des aryténoïdes.

— En 1959, le malade est hospitalisé à nouveau à la Clinique Neurologique pour asthénie intense et crises dyspnéiques fréquentes avec sensation de striction thoracique. L'E.C.G. ne montre aucun signe d'infarctus. La T.A. est à 10/7.

Le M.B. est abaissé à — 20 %.

— En mars 1964, le malade est hospitalisé à la Clinique Médicale du Professeur Mériel, pour douleurs précordiales irradiant vers l'épaule gauche.

On note une impotence fonctionnelle accompagnée de signes de scapulalgie et de lombalgie.

Ce malade présente un faciès myopathique typique, inexpressif, avec perte de la mímique. On remarque la présence d'un ptosis, mais aucun signe de paralysie faciale.

Au niveau des membres supérieurs, on voit une atrophie musculaire au niveau des avant-bras, un retard à la flexion et à l'extension des doigts.

Au niveau des membres inférieurs, les mollets sont inexistants. On note une ankylose de l'articulation tibio-tarsienne gauche. D'autre part, la marche est presque impossible.

L'examen neurologique est le suivant : abolition des réflexes tricipitaux et stylo-cubitaux. Il en est de même pour les réflexes rotuliens et achiléens. La sensibilité est normale.

L'appétit est conservé.

Depuis le 3 mars, le malade présente des accès de dyspnée de décubitus. Au point de vue respiratoire, il faut

noter la présence d'une toux accompagnée de râles de bronchite.

L'examen cardio-vasculaire décèle des précordialgies avec assourdissement des bruits du cœur. L'E.C.G. ne révèle pas de modification notable. La T.A. est à 12/8. Les pulsations à 70 par minute.

On retrouve les troubles endocriniens habituellement observés : l'atrophie testiculaire et la calvitie.

— L'examen ophtalmologique pratiqué en mars 1964 est le suivant : acuité visuelle 1/10 O.D., 1/20 O.G. non améliorable, bonnes projections lumineuses.

L'examen biomicroscopique révèle la présence d'une cataracte bilatérale: opacification de la corticale postérieure avec ponctuations polychromes de la corticale antérieure. La motilité extrinsèque et intrinsèque sont normales. Le champ visuel, le tonus oculaire à l'aplanation, sont normaux, O.D.G. Le F.O. est mal visible des deux côtés.

Par ailleurs, l'électromyographie au niveau des muscles, jambier antérieur, adducteur du pouce et grand palmaire, révèle :

— une activité volontaire très pauvre au niveau du jambier antérieur;

— un tracé peu ample de type myopathique au membre supérieur avec des salves myotoniques au niveau de l'adducteur du pouce et du grand palmaire.

Les résultats des examens de laboratoire sont les suivants:

Urée : 0,28 g ‰.

Glycémie : 1,10 g ‰.

B.W. : négatif.

V.S. : normale.

Analyse d'urines :

Albumine : 0.

Sucre : 0.

Culot urinaire : normal.

On conseille l'extraction de la cataracte du côté le plus atteint si l'état général du malade permet l'hospitalisation.

THÉRAPEUTIQUE

1° TRAITEMENT GÉNÉRAL

Dans l'état actuel de nos connaissances, *il n'y a pas de traitement curatif* de la Maladie de Steinert.

Le traitement de fond est commun à toutes les dystrophies musculaires progressives : le glycocolle en cures régulières (1 à 2 grammes par jour), vingt jours par mois, associé à la vitaminothérapie (complexe B et vitamine E). Les résultats sont médiocres et la preuve d'une efficacité réelle reste à apporter. L'opothérapie est purement substitutive, corrigeant telle ou telle carence hormonale, mais aucun traitement hormonal n'agit sur la maladie elle-même.

La Maladie de Steinert, comme toutes les dystrophies musculaires, pose un problème de traitement symptomatique particulier : celui de la myotonie. Ce trouble fonctionnel constitue un handicap majeur dans la vie de ces malades.

Les divers traitements de la myotonie, en se référant aux travaux de Liversedge et Newman [89], sont les suivants :

a) L'A.C.T.H. à la dose de 20 unités par voie intramusculaire, deux fois par jour, a donné de bons résultats, mais son action est temporaire.

b) La cortisone à la dose de 100 milligrammes par jour, pendant dix jours, puis à la dose de 25 à 75 milligrammes par jour, a donné des résultats favorables selon Liversedge et Newman. On l'emploie dans les cas où la myotonie est le symptôme dominant. Si les résultats sont favorables, on peut associer la quinine à ce traitement.

c) La D.O.C.A. à la dose de 5 à 10 milligrammes par voie intramusculaire, deux fois par jour, n'a pas donné de résultat appréciable.

d) La procaïnamide, à la dose de 1 à 2 grammes par jour, s'est révélée inefficace (Liversedge et Newman).

e) La quinine, à la dose de 0,50 à 1,50 gramme par jour, diminue la myotonie, mais son action est temporaire. On peut l'associer à la cortisone.

Bénech [16] a étudié l'action d'une antialdostérone : la spirolactone (Aldactone Byla). Sur trois malades atteints de Maladie de Steinert, ce traitement, à la dose de 400 milligrammes par jour, pendant dix jours, n'a donné aucun résultat.

Si toutes ces médications agissent parfois sur le syndrome myotonique, elles n'ont aucune action sur la force musculaire.

2° TRAITEMENT OCULAIRE

Si, au point de vue général, nous pouvons conclure à l'échec de la thérapeutique, il n'en est pas de même au point de vue oculaire. Certaines manifestations cornéennes peuvent être traitées médicalement, ainsi que les manifestations associées. Au point de vue ophtalmologique, *le traitement sera symptomatique* et il convient en particulier de traiter la blépharite.

Par contre, la thérapeutique de l'opacification cristal-

linienne sera essentiellement *chirurgicale* et donnera dans l'ensemble des résultats fonctionnels favorables (observation n° I). Il semble que l'intervention préconisée par Maurel Fatio et consistant en la pose d'un ressort s'appuyant sur le rebord orbitaire supérieur et le tarse de la paupière supérieure trouve dans le ptosis de la Maladie de Steinert une indication majeure.

L'intervention sur la cataracte peut être longtemps différée par suite de la lenteur habituelle de l'évolution vers l'opacification totale.

Les bienfaits d'une *prémédication* appropriée diminueront l'excitabilité neuro-végétative de ces malades particulièrement sensibles à un acte opératoire même pratiqué sous anesthésie locale, l'état cardio-vasculaire devant retenir toute l'attention. Ces sujets sont fragiles et présentent des troubles respiratoires fréquents.

L'anesthésie locale avec anesthésie de base au diparcol-dolosal, ou au palfium-taractan, paraît préférable.

Le curare sera évité.

L'akinésie devra être complète pour prévenir l'apparition de toute contraction myotonique intempestive.

Si l'anesthésie générale est nécessaire, on peut faire soit une intubation trachéale préalable sous anesthésie locale avec pulvérisation des cordes vocales, soit une induction au fluothane suivie de l'intubation. Dans ce cas, l'anesthésie peut être complétée par l'injection intraveineuse de nesdonal.

La cataracte de la Maladie de Steinert doit comporter une extraction intracapsulaire (Voisin [135]), mais le jeune âge et la solidité de la zonule rendent le résultat assez aléatoire. On connaît la *contre-indication de l'alphachymotrypsine dans la cataracte des moins de vingt ans.* Après cet âge, l'indication de ce nouveau médicament peut se poser.

La mort subite a été signalée le lendemain d'une intervention pour cataracte secondaire. Aussi, la *surveillance post-opératoire* de ces malades sera rigoureuse. On prescrira heptamyl et coramine après l'intervention. Le glycocolle sera conseillé comme traitement général dans les jours qui suivent l'extraction.

L'ophtalmologiste paraît donc avoir une part importante *dans la thérapeutique fonctionnelle* de la Maladie de Steinert.

CONCLUSIONS

Au cours de ce travail, nous avons analysé les conditions étiologiques d'apparition de la Maladie de Steinert, sa symptomatologie clinique générale et électromyographique, ainsi que les problèmes de diagnostic qu'elle pose, en particulier avec la Maladie de Thomsen.

Les manifestations ophtalmologiques sont nombreuses et d'importance différente.

La cataracte en est le signe oculaire majeur et souvent la première manifestation clinique, d'où son intérêt étiologique et aussi pathogénique. Elle peut se présenter sous divers types : type Fleisher, type Vogt, opacification totale.

La cornée peut présenter des troubles trophiques dont nous rapportons une observation.

Les autres manifestations oculaires consistent en des altérations de l'appareil lacrymal, des troubles de la motricité extrinsèque, intrinsèque et de la statique du globe, ainsi que des altérations du fond d'œil (dégénérescence tapéto-rétinienne et atrophie optique).

Nous rapportons des observations de ces différentes altérations au cours de la Maladie de Steinert et soulignons l'importance de l'électro-oculomyographie.

Il n'existe pas, dans l'état actuel de nos connaissances, de thérapeutique générale de la dystrophie myotonique. Au point de vue *oculaire, le traitement sera symptomatique.* L'ophtalmologiste, par son acte opératoire sur la cataracte et parfois sur le ptosis, améliorera les troubles fonctionnels oculaires de cette maladie.

L'analyse de ces observations et de celles relevées dans la littérature permet de souligner l'intérêt de la recherche de signes ophtalmologiques dans le bilan général de la Maladie de Steinert.

Vu : *Le Président,*
L. CALMETTES.

Vu : *Le Doyen,*
G. LAZORTHES.

VU ET PERMIS D'IMPRIMER :
Toulouse, le 25 avril 1964.

Le Recteur,
Président du Conseil de l'Université,
A. LOYEN.

BIBLIOGRAPHIE

[1] Adams, Denny-Brown, Pearson. — Disease of muscle. Hoeber, édit., 1954.

[2] Adie (W.J.), Greenfield (J.G.). — Dystrophia myotonica. *Brain*, 1923, *46*, 73.

[3] Adrianssens (A.). — Dystrophie myotonique et dégénérescence maculaire juvénile. *Ann. d'oc.* 1963, *196*, 1140.

[4] Allen (J.H.) et Barer (C.G.). — Cataract of dystrophia myotonica. *Ar. d'Opht.*, 1940, *24*, 867.

[5] Amyot (R.). — Maladie de Steinert sans myotonie. *Presse Méd.*, 1938, *46*, 188.

[6] D'Antona (L.). — Osservazione sullo stato dell' apparato circolatorio e digerente nella distrofia miotonica. La sindroma endocrina ed umorale. *Minerva Medica*, 1935, *I*, 833.

[7] D'Antona (L.). — Sur la pathogénie diencéphalique probable de certaines formes de myopathies progressives. *Minerva Medica*, 1935, *I*, 355.

[8] Barbonneix. — La réaction myotonique. *Gaz. Hôp.*, 1913, 2205.

[9] Barkman (A.). — Ein Fall von Dystrophia myotonica mit der paradoxen Fusskontraktion Westphals. *Dtsch. Zschr. Nervenhk*, 1923, *78*, 193.

[10] Batten (F.E.), Gibb (H.P.). — Myotonia atrophica. *Brain*, 1909, *32*, 187.

[11] Baumel (J.), Bert (J.M.), Bétoulière (P.). — Myopathie de type péronier avec gros déficit intellectuel et hypertrophie cardiaque idiopathique. *Société Médico-Chirurgicale des Hôpitaux libres*, 1er semestre 1939.

[12] Becker (A.), Black (R.), Lopatin (R.), Hauser (M.). — Myotonia atrophica : Electromyographie and endocrine studies. *Arch. Phys. Méd.*, 1961, *42*, 319.

[13] Bégaux (C.), Decock (G.), Van Bogaert (L.). — Sur une souche de myotonie dystrophique (Steinert), dont au moins un des sujets atteints est porteur d'une dégénérescence tapéto-rétinienne atypique. *J. Génet. hum.*, 1952, *I*, 91.

[14] Bégaux (C.), Decock (G.). — La dégénérescence tapéto-rétinienne de la dystrophie myotonique. *Probl. Act. Ophtal.*, 1957, *I*, 551, S. Karger, Bâle.

[15] Bell (J.). — The treasury of human inheritance. Vol. 4. Nervous diseases and muscular dystrophies. Part. V. Dystrophia myotonica and allied diseases. *Cambridge Univ. Press*, édit., Londres, 1948.

[16] Bénech (J.). — Contribution à l'étude de la Maladie de Steinert à propos de 18 observations hospitalières. *Thèse*, Toulouse, 1963.

[17] Benda (C.E.), Maletskos (C.J.), Hutchinson (J.C.), Thomas (E.B.). — Studies of thyroid function in myotonia dystrophia. *Amer. Journ. Se.* déc. 1954, 228.

[18] Berthold (M.). — Anatomie pathologique de la Maladie de Steinert. *Dtsch. Zschr. Nervenhk.*, 1958, *15*, 1.

19] Boeters (H.). — Über Myotonie Klinische und erbpathologische. Beiträge. *Sammlung Psychiatr. u. Neurol. Einzeldarstellg*, Bd, 8, Thieme, Leipzig, 1935.

[20] Bonnet (J.L.). — Cataracte de l'atrophie myotonique de Steinert. *Soc. Opht. de Lyon*, 23 avril 1950.

[21] Boudouresques (J.), Serratrice (G.), Khalil (R.). — La Maladie de Thomsen et la Maladie de Steinert. *Encyclopédie médico-chirurgicale*, 17 178 A 10.

[22] Brand (Von I.). — Intraokulare Hypotonie bei Myotonie. *Ophtalmologica*, 1955, *129*, 81.

[23] Brand (Von I.). — Tension oculaire dans la dystrophie myotonique. *Orvosi Hetilap*, 1949, *12*, 376.

[24] Breidenbach (O.). — Zur Frage der myotonischer Dystrophie. *Dtsch. Zschr. Nervenhk.*, 1928, *101*, 56.

[25] Buchtal (F.), Clemmesen. — Electromyographical observations in congenital myotonia. *Acta Psychiatr. et Neurol.*, 1941, *16*, 389.

[26] Calmettes (L.), Déodati (F.), Deumié et M^me^ Pigassou. — La cataracte de la myotonie atrophique. *Revue O.N.O.*, 1949, *21*, 41, 299.

[27] Calmettes (L.), Déodati (F.) et Bec (P.). — Maladie de Steinert et cataracte. *Revue O.N.O.*, 1959, *31*, 337.

[28] Calmettes (L.), Géraud (J.), Déodati (F.). — Maladie de Steinert et manifestations cornéennes. *Société d'O.N.O. de Toulouse*, 1963, 25 novembre.

[29] Calvet (J.), Géraud (J.), Gayral (L.), Coll (J.), Sonqui. — Les troubles bucco-pharyngo-laryngés au cours de la Maladie de Steinert. *Toulouse Médical*, 1962, *7*, 266.

[30] Caughey (J.E.), Brown (J.). — Dystrophia myotonica : on endocrine study. *Quart. Journ. Med.*, 1950, *19*, 303.

[31] Caughey (J.E.), Barclay (J.). — Dystrophia myotonica and the occurence of congenital physical defect in affected families. *Austral. Ann. Med.*, 1954, *3*, 165.

[32] Caughey (J.E.), Saucier. — Endocrine aspects of dystrophia myotonica. *Brain*, 1962, *85*, part IV, 711.

[33] Chvostek (F.). — Myotonia atrophica. *Wein. Klin. Wschr.*, 1909, *22*, 434.

[34] Clarke (B.G.), Shapiro (S.), Monroe (R.G.). — Myotonia atrophica with testicular atrophy : urinary excretion of intersticial cell stimulating hormone, androgens and 17 Ketosteroids. *Journ. Clin. Endocrinol.*, 1956, *16*, n° 9, 1235.

[35] Claude (H.), Coste (F.), Fauvet (J.). — Etude d'un cas de dystrophie musculaire neuro-endocrinienne (myotonie atrophique). *Rev. Neurol.*, 1936, *66*, II, 22.

[36] Curshmann (H.). — Über familiäre atrophische Myotonie. *Dtsch. Zschr. Nervenhk.*, 1912, *45*, 161.

[37] Curshmann (H.). — Myotonische Atrophie. In : *Handbuch d. Neurologie* (Bumke-Foerster), 1936, *16*, 452. J. Springer, Berlin.

[38] Davidson (I.) Sidney. — The eye in dystrophia myotonica with a report on electromyography of the extraocular muscles. *Brit. J. Ophth.*, 1961, *45*, 183.

[39] Decourt (J.), Michard (J.-P.), Louchart (J.), Mantel (O.). — Les troubles endocriniens de la myotonie myopathique (à propos de dix cas). *Rev. Neurol.*, 1959, *101*, 597.

[40] Denny-Brown, Nervin. — The phenomenon of myotonia. *Brain*, 1941, *64*, 1.

[41] De Wind (L.T.), Jones (R.J.). — Cardiovascular observations in dystrophy muscular myotonia. *J. Amer. Med. Assoc.*, 1950, *144*, 299.

[42] Eckerström (S.). — Un cas de dystrophie myotonique avec syndrome extrapyramidal. *Acta Med. Scand.*, 1931, *74*, 406.

[43] Farber. — La Cataracte dans la dystrophie myotonique *Ar. of Ophth.*, 1949, *41*, 450.

[44] Fardeau (M.). — Etude de la jonction neuro-musculaire en pathologie. Corrélations anatomo-cliniques. Rapport de Neurologie présenté au Congrès de Psychiatrie et de Neurologie de langue française. LX[e] Session, Anvers, 9-14 juillet 1962.

[45] Faure, Beaulieu (M.), Desbuquois (C.). — Dystrophie myotonique. Etude biochimique du syndrome endocrinien. *Rev. Neurol.*, 1928, an. 35, *1*, 713.

[46] Fisch (C.). — Heart in dystrophia myotonica. *Amer. Heart. Journ.*, 1951, *41*, 525.

[47] Fischer. — Klinische, psychopathologische und anatomische Beiträge zur myotonischer Dystrophie. *Zschr. ges. Neurol. Psychiat.*, 1920, *58*, 254.

[48] Fleischer (B.). — Über myotonischer Dystrophie mit Katarakt. Eine hereditäre familiäre Degeneration. *Graefes. Arch. f. Ophth.*, 1918, *96*, 91.

[49] Foix (C.), Nicolesco (I.). — Note sur les altérations du système nerveux dans un cas de Maladie de Thomsen. *C. R. Soc. Biol.*, 1923, *39*, 1095.

[50] Franceschetti (A.) et Klein (D.). — Über einen Stammbaum von myotonischer Dystrophie mit Anteposition und Potenzierung. *Arch. Julius Klaus-Stift*, 1946, *21*, 315.

[51] Franceschetti (A.), Klein (D.), Walthard (K.M.). — Klinisch-genealogische Untersuchungen über drei Fälle von Myotonia congenita (Thomsen) und acht neue Fälle von Dystrophia myotonica (Steinert-Batten) unter besonderer Berücksichtigung der Differentialdiagnose der beiden Krankheisformen. *Schweiz. Arch. Neur.*, 1947, *60*, 48 et 1948, *61*, 152.

[52] Franceschetti (A.) et Mach (R.S.). — La dystrophie myotonique ou Maladie de Steinert. Importance de la cataracte et des troubles du métabolisme. Effets thérapeutiques de la vitamine E. *Helvet. Med. Acta*, 1944, *11*, 887.

[53] François (J.). — Contribution à l'étude des hérédo-dégénérescences tapéto-rétiniennes (dégénérescences chorio-rétiniennes familiales à hérédité dominante. Coexistence familiale de la dégénérescence pigmentaire de la rétine et de la Maladie de Stargardt). *Ophtalmologica*, 1949, *117*, 1.

[54] Frey (H.C.). — Beiträge zur myotonischer Dystrophie. *Arch. Rassen. u. Gesellsch. Biol.*, 1925, *17*, 1.

[55] Godtfredsen (E.). — Concurrence of Dystrophia Myotonica and Dystrophia Pigmentosa retina. *Act. psych. et neurol.*, 1949, *24*, 435.

[56] Goldschmidt (R.). — Progressive heredity and anticipation. *Journ. Hered.*, 1938, *29*, 140.

[57] Gottwald (W.). — Symptomatische Psychosen, amnestischer Symptomenkomplex und Narkolepsie bei Dystrophia myotonica. *Nervenarzt*, 1956, *27*, 112.

[58] Gottwald (W.). — Psychopathologische Befunde bei Dystrophia myotonica. *Fortschr. Neurol.*, 1956, *24*, 444.

[59] Greenfield (J.G.). — Notes on a family of myotonia atrophica and early cataract, with a report of an additional case of myotonia atrophica. *Rev. Neurol. a. Psychiat. Edinb.*, 1911, *9*, 169.

[60] Griffith (T.W.). — On myotonia. *Quarterly Journ. Med.*, 1911-1912, *5*, 229.

[61] Guillaumat (L.). — Ophtalmologie. Collection médico-chirurgicale à révision annuelle, p. 123.

[62] Haguenau (J.), Lefebvre, Kaufmann. — Etude clinique, électrique et humorale d'un syndrome endocrino-musculaire. Hypothyroïdie. Galvanotonus généralisé. Modifications de la cholinestérase sanguine. *Bull. Soc. Méd. Hôp. Paris*, 1939, 994.

[63] Haller. — Ein Fäll von myotonischer Dystrophie und Familienforschung. *Diss. Tübingen*, 1933.

[64] Harvier (P.) et Decourt (J.). — Sur un cas de myotonie atrophique avec bradycardie, polyurie et obésité. *Rev. Neurol.*, 1933, *40*, II, 468.

[65] Hauptmann (A.). — *Klin. Mbl. Augenheilk.*, 1918, *60*, 576.

[66] Hauptmann (A.). — Die Grundlagen der myotonischer Dystrophie. *Dtsch. Zschr. Nervenhk.*, 1919, *63*, 206.

[67] Heindenhain. — Über progressive Veränderungen der Muskulatur bei Myotonia atrophica. *Beitr. Pathol. Anat.*, 1918, *64*, 198.

[68] Heine (L.). — Über Tetanie und Myotonie-Katarakte. *Zschr. Augenhk.*, 1925, *55*, 1.

[69] Hirschfeld (R.). — Myotonia atrophica. *Zschr. Ges. Neurol. Psychiat.*, 1911, *5*, 682.

[70] Hirschfeld (R.). — Über myotonische Muskeldystrophie. *Zschr. Ges. Neurol. Psychiat.*, 1916, *34*, 441.

[71] Hirschfeld (R.). — Beitrag zur Lehre von der myotonischen dystrophie. *Arch. Psychiat.*, 1925, *74*, 406.

[72] Hoffmann (J.). — Über Myotonie. *Neurol. Zentralbl.*, 1906, *25*, 576.

[73] Hoffmann. — Kataract bei atrophischer Myotonie. *Graefes. Arch. of Ophth.*, 1912, *81*, 512.

[74] Jacobson (W.E.), Schultz (A.L.) et Anderson (J.). Endocrine studies in 8 patients with dystrophia myotonica. *J. of Clin. Endocrin.*, 1955, *15*, 801.

[75] De Jong (J.G.Y.). — Dystrophia myotonica, paramyotonia and myotonia congenita. *Van Gorkum's Medical Library*, 1955, *134*, 255.

[76] Jung. — L'hypocalcémie dans la dystrophie myotonique avec cataracte. *Presse Méd.*, 1930, *2*, 1125.

[77] Katzenstein-Sutro (E.). — Beiträge zur myotonischer Dystrophie. Ein Schweizer Geschlecht württembergischer Herkunft. *Schweiz. Arch. f. Neurol. u. Psychiat.*, 1938, *62*, 249.

[78] Kaufmann (K.K.), Heckert (E.W.). — Dystrophia myotonica with associated sprue-like symptoms. *Amer. Journ. Med.*, 1954, *16*, 614.

[79] Keschner (M.), Davidson (C.). — Dystrophia myotonica. *Arch. Neurol. a. Psychiat.*, 1933, *30*, 1259.

[80] Kilburn (K.H.), Eagen (J.J.), Heyman (A.). — Cardiopulmonary insufficiency associated with myotonic dystrophy. *Amer. Journ. Med.*, juin 1959, 26 (6).

[81] Klein (D.). — Manifestations progressives et extensives d'une dystrophie myotonique dans une famille argovienne. *Confinia Neurol.*, 1954, *14*, 169.

[82] Klein (D.). — La dystrophie myotonique (Steinert) et la myotonie congénitale (Thomsen) en Suisse. *Méd. et Hyg.*, édit., Genève, 1958.

[83] Klinger (M.). — Über Myotonia congenita und Dystrophia myotonica. *Schweiz. Arch. Neurol.*, 1948, *62*, 119.

[84] Koelichen. — O myotonji Zani-Kowej. *Livre jub. d'Ed. Flatau*, 351-363; Gebethner et Wolff ed, Varsovie 1929.

[85] Kolb (L.C.), Harvey (A.M.), Whitehill (M.R.). — A clinical study of myotonia dystrophy and myotonia congenita with special reference to the therapeutic effect of quinine. *Bull. Johns. Hopkins. Hosp.*, 1938, *62*, 188.

[86] Krause (F.), Ellenbeck (D.). — Seltene Symptome bei der dystrophischen Myotonie. *Dtsch. Arch. Klin. Med.*, 1930, *169*, 223.

[87] Lefebvre (J.), Lerique (J.), Desclaux. — L'électromyo-

graphie élémentaire de la myotonie. *Rev. Neurol.*, 1947, *79*, 180.

[88] Lemierre (A.), Garcin (R.), Laplane (R.). — Sur une forme cachectique de myotonie atrophique. Edentition totale. Ebauche du signe d'Argyll-Robertson. *Rev. Neurol.*, 1932, *39*, I, 898.

[89] Liversedge (L.A.), Newmann (M.S.D.). — The Treatment of myotonia. *Brain*, 1956, *79*, 395.

[90] Lohlein (W.). — *Klin. Mbl. Augenheilk.*, 1914, *52*, 453.

[91] Londres (G.). — Sur l'étiologie de la myotonie atrophique. *Rev. Neurol.*, 1935, *63*, 556.

[92] Lups (S.). — Dystrophia myotonica mit Steatorrhœ. *Acta Med. Scand.*, 1941, *106*, 557.

[93] Maas (O.), Paterson (A.S.). — Mental changes in families affected by dystrophia myotonica. *Lancet*, 1937, *232*, 21.

[94] Maas (O.), Paterson (A.S.). — Myotonia congenita, dystrophia myotonica. Further considerations indicating identity. *Mschr. Psychiat.*, 1953, *126*, 27.

[95] Maas (O.), Zondek (H.). — Untersuchungsbefund an einem Fäll von Dystrophia myotonica. *Zschr. ges. Neurol. Psychiat.*, 1920, *59*, 322.

[96] Mahoudeau (D.), Gruner (J.), Dubrisay (J.), Aullas (M.), Kaplan (G.). — Maladie de Steinert. Etude de trois cas au microscope électronique. *Presse Médicale*, 1961, *40*, 1722.

[97] Marinesco. — Maladie des muscles : *Nouveau Traité de Médecine et de Thérapeutique*, 38, Baillière, éd., Paris, 1910.

[98] Marshall (S.). — Observations on endocrine function in dystrophia myotonica. *Brain*, 1959, *82*, 221.

[99] Masson (M.). — Manifestations neurologiques et musculaires du myxœdème. *Presse Médicale*, 1962, *70*, 39, 1809.

[100] Miller (H.), Drew (D.W.). — Heart in dystrophia myotonica : report of three cases in single family. *Rhode Island Med. Journ. Prov.*, 1952, *35*, 483.

[101] Mondon (H.), Arthur, Pasquet (P.). — Myotonie atrophique chez un traumatisé du crâne. *Bull. et Mém. Soc. Méd. Hôp. Paris,* 1939, 834.

[102] Mondon (H.), Pasquet (P.). — Le cœur dans la myotonie congénitale. *Arch. Mal. Cœur,* 1939, *32,* 401.

[103] Morone (G.). — Recherches pupillographiques dans la dystrophie myotonique (Maladie de Steinert). *Arch. d'Opht.,* 1949, *9,* n° 1.

[104] Nadler (C.S.), Steiger (W.A.), Troncelleti (M.), Durant (T.M.). — Dystrophie myotonica with special reference to endocrine function. *Journ. Clin. Endocrinol.,* 1950, *10,* 630.

[105] Naegeli (O.). — Über Myotonia atrophica, speziell über die Symptome und die Pathogenese der Krankheit nach 22 eigenen Fällen. *Münch. Med. Wschr.,* 1917, *64,* 1631.

[106] Niekau (B.). — Über das Vorkommen reiner Atrophie im Krankheitsbilde der Myotonia atrophica. *Dtsch. Zschr. Nervenhk.,* 1920, *65,* 177.

[107] Noël (R.), Pommè (G.). — Zone de jonction myoneurale ou plaque motrice à l'état normal et dans quelques cas pathologiques. *Ann. Anat. Pathol.,* 1935, 621.

[108] Offret (G.), Campinchi (R.), Bessmann (N.). — A propos de trois observations familiales de Maladie de Steinert. *Bulletin S.F.O.,* 1960, 457.

[109] Passouant (P.). — La Maladie de Steinert et le problème de la transmission neuromusculaire. *Thèse,* Montpellier, 1943.

[110] Perdriel (G.) et Creton (R.). — Les signes oculaires de la Maladie de Steinert. *Clinique Ophtalmologique,* 1958, *3* et *4,* 1.

[111] Rathery (F.), Mollaret (P.), Waitz (R.). — Myopathie myotonique avec signe de Chvostek. Etude humorale. Rôle de l'insuffisance parathyroïdienne. *Bull. et Mém. Soc. Méd. Hôp. Paris,* 1930, *46,* 395.

[112] Rinzler (S.A.). — Heart in myotonia atrophica. *N.Y. State Journ. Med.,* 1949, *49,* 1048.

[113] Rohrer (K.). — Über Myotonia atrophica. *Dtsch. Zschr. Nervenhk.*, 1916, *55*, 242.

[114] Rouquès (L.). — La myotonie atrophique. *Thèse*, Paris, 1931.

[115] Rouquès. — La Maladie de Steinert. *Encyclopédie médico-chirurgicale. Neurologie.* Tome II.

[116] Rouquier, Chatain. — L'origine mésencéphalique primitive des myotonies atrophiques et des myopathies. *Ann. Méd.*, 1936, 460.

[117] Salanova-Dupuy (J.). — La fibre musculaire striée à l'état normal et au cours des myopathies. Etude en microscopie optique et électronique. *Thèse*, Toulouse, 1961.

[118] Schaeffer (H.). — Zur analyse der myotonischen Bewegungstörung. Nebst Bemerkungen über die Tonusfunktion des Skelettmuskels. *Dtsch. Zschr. Nervenhk.*, 1921, *67*, 225.

[119] Scharnke, Full. — Innere Sekretion und myotonische Dystrophie. *Zschr. ges. Neurol. Psychiat.*, 1920, *61*, 146.

[120] Schindler (J.), Forster (R.). — L'électrocardiogramme dans la dystrophie myotonique. *Cardiologica*, 1951, *19*, 18.

[121] Schmidt (W.A.). — Kasuistischer Beitrag zur myotonischen Dystrophie mit Katarakt. *Zschr. f. Augenhk.*, 1919, *41*, 199.

[122] Stanbury (J.B.), Goldmith (R.R.) et Gillis (M.). — Myotonie dystrophy associated with thyroid disease. *J. Clin. Endocrinol.*, 1954, *14*, 1437.

[123] Steinert (H.). — Myopathologische Beiträge. I. Über das Klinische und anatomische Bild des Muskelschwundes der Myotoniker. *Dtsch. Zschr. Nervenhk.*, 1909, *37*, 58.

[124] Steinert (H.). — Ein neuer Fäll von atrophischer Myotonie. *Dtsch. Zschr. Nervenhk.*, 1910, *39*, 168.

[125] Stolba (R.). — Psychisches Stammhirnsyndrom bei Dystrophia myotonica. *Confinia Neurol.*, 1947-1948, *8*, 185.

[126] Stollreiter-Butzon (L.). — Über das Psychosyndrom bei myotonischer Dystrophie. *Dtsch. Zschr. Nervenhk.*, 1955, *173*, 69.

[127] Strazzi. — Dystrophie myotonique et cataracte. *Revue O.N.O.*, 1952, *27*, 181.

[128] Thiébaut (F.). — Les dystrophies musculaires hormonales. *Concours Médical*, 12 mai 1962.

[129] Thomasen (E.). — Myotonia Thomsen's disease. Paramyotonia. Dystrophia myotonica. *Opera ex domo. biolog. hered. hum.*, 1948, *17*, 251. Copenhague, E. Munksgaard.

[130] Trelles (J.O.), Gutierrez (C.), Aranibar (A.), Palomino (L.). — Estudio anatomoclinico de la enfermedad de Steinert. *Rev. Neuro. Psiquiatr.*, 1956, *19*, 139.

131] Tschopp (W.). — Kasuistischer Beitrag zum Vorkommen der Dystrophia myotonica in der Schweiz. *Schweiz. Med. Wschr.*, 1933, *63*, 657.

[132] Verbiest (M.H.). — Observations sur le mécanisme de la convergence myotonique dans un cas de Maladie de Steinert. *Rev. Neurol.*, 1937, *67*, 387.

[133] Verrey (F.). — Myotonie dystrophique (Maladie de Steinert) avec altération maculaire dégénérative. *Ophtalmologica*, 1947, *114*, 281.

[134] Vogt (A.). — Die Katarakt bei myotonischer Dystrophie. In : *Lehrbuch und Atlas der Spaltampenmikroscopie*, Berlin, Julius Spinger, 1931, *II*, 559.

[135] Voisin (J.). — A propos de trois cas de dystrophie myotonique opérés de cataracte. *Réun. Plén. Soc. d'Opht. de France*, 1950, 466.

[136] Waldenstein, Bronsky. — The electromyogram in myxœdema. *Arch. Intern. Med.*, 1958, *97*, 101.

[137] Walton (J.N.), Nattrass (F.J.). — *Brain*, 1954, *77*, 169.

[138] Waring (J.J.), Ravin (A.), Walker (C.E.). — Studies in dystrophia myotonica. II. Clinical features and treatment. *Arch. Int. Med.*, 1940, *65*, 763.

[139] Weil (A.), Keschner (M.). — Ein Beitrag zur Klinik und

Pathologie der Dystrophia myotonica. *Zschr. ges. Neur. Psych.*, 1927, *108*, 687.

[140] Weiss, Kennedy. — Clinical experiments in myotonia congenita with special reference to the parasympathetic nervous system. *Arch. Neurol. Psych.*, 1924, *11*, 543.

[141] Wohlfart (G.). — Dystrophia myotonica and myotonia congenita. Histopathological studies with special reference to changes in muscles. *Journ. Neuropath. a. Exper. Neurol.*, 1951, *10*, 109.

[142] Woolf (A.L.). — Personal Communication, 1960.

[143] Ziegler (D.K.), Rogoff. — Rare variant of myotonia. Clinical and electromyographie study of a family. *Brain*, 1958, *79*, 349.

TABLE DES MATIÈRES

AVANT PROPOS 13

PREMIER CHAPITRE

Etude Clinique de la Maladie de STEINERT

Etiologie 19
Signes cliniques (signes oculaires exceptés) 24
Electromyographie générale 43
Diagnostic 46
Anatomie pathologique 49
Pathogénie 54

DEUXIÈME CHAPITRE

Manifestations Oculaires de la Maladie de STEINERT

Cataracte 59
Manifestations cornéennes 62
Autres manifestations 63
Electro-oculomyographie 65
Manifestations associées 67

TROISIÈME CHAPITRE

OBSERVATIONS 73
THERAPEUTIQUE 91
CONCLUSIONS 94

BIBLIOGRAPHIE 97

IMP. PONTNAU
6, Rue du Canard
TOULOUSE